

Grado en ODONTOLOGÍA:

Trabajo Fin de Grado

Año Académico 2023-2024

IMPACTO DE DIEZ ENFERMEDADES RARAS EN LA SALUD  
ORAL DE LA POBLACIÓN PEDIÁTRICA:  
**UNA REVISIÓN SISTEMÁTICA.**

Presentado por: Francesca Rizzo.

Tutor: Carolina Estupiñan Esguerra



## INDICE GENERAL

<b>1 RESUMEN</b> .....	<b>1</b>
<b>2 ABSTRACT</b> .....	<b>2</b>
<b>3 PALABRAS CLAVE</b> .....	<b>3</b>
<b>4 INTRODUCCIÓN</b> .....	<b>5</b>
4.1 Patologías Comunes Odontopediátricas. ....	5
4.2 Patologías Raras Odontopediátricas.....	5
4.3 Problemas oclusales .....	6
4.4 Caries y problemas periodontales. ....	6
4.5 Síndromes con afectación de la cavidad oral. ....	6
4.6 Síndrome de Down.....	7
4.7 Síndrome de Marfan (SMF).....	8
4.8 Síndrome de Sturge-weber. ....	9
4.9 Síndrome de Pierre-robin.....	9
4.10 Síndrome de Treacher-collins.....	10
4.11 Síndrome Hallermann-streiff (HSF).....	11
4.12 Síndrome Papillon-lefèvre.....	12
4.13 Osteogénesis Imperfecta. ....	13
4.14 Síndrome de Williams (WS).....	13
4.15 Síndrome de Prader-willi. ....	14
4.16 Síndrome de displasia ectodérmica. ....	15
<b>5 JUSTIFICACIÓN y HIPÓTESIS DEL ESTUDIO</b> .....	<b>18</b>
5.1 Justificación. ....	18
5.2 Hipótesis del estudio. ....	19
<b>6 OBJETIVOS</b> .....	<b>21</b>
6.1 Objetivo General. ....	21
6.2 Objetivo Específico. ....	21
<b>7 MATERIAL Y MÉTODO</b> .....	<b>23</b>
7.1 Identificación de la pregunta PICO.....	23
7.2 Criterios de Elegibilidad.....	24
7.3 Fuentes de información y estrategia de la búsqueda de datos. ....	25
7.4 Proceso de Selección de los estudios.....	29
7.5 Extracción de datos. ....	30
7.6 Valoración de la calidad.....	32
7.7 Síntesis de datos.....	33

<b>8 RESULTADOS.</b> .....	<b>35</b>
8.1 Análisis de las características de los estudios revisados.....	38
8.2 Evaluación de la calidad metodológica y riesgo de sesgo.....	42
8.3 Síntesis resultados.....	44
<b>9 DISCUSIÓN</b> .....	<b>47</b>
9.1 Limitaciones del estudio. ....	51
<b>10 Conclusiones.</b> .....	<b>54</b>
<b>11 BIBLIOGRAFÍA:</b> .....	<b>56</b>

## ÍNDICE DE TABLAS.

- *Tabla 1: Síndromes con afectación de la cavidad oral.*
- *Tabla 2: Pregunta PICO.*
- *Tabla 3: Términos Decs.*
- *Tabla 4: Ecuación de Búsqueda.*
- *Tabla 5: Tipos de Sesgos.*

## ÍNDICE DE SIGLAS Y ABREVIATURAS.

- SMF: Síndrome de Marfan.
- SWS: Síndrome de Sturge-Weber.
- PRS: Secuencia de Pierre-Robin
- TCS: Síndrome de Treacher-Collins.
- HFS: Síndrome de Hallermann- Streiff-Francois.
- WS: Síndrome de Williams.

## 1 RESUMEN

**Introducción:** La odontopediatría abarca una amplia gama de patologías, desde problemas comunes como maloclusiones y caries multifactoriales hasta condiciones más graves asociadas a síndromes raros como el Síndrome de Marfan, Sturge-Weber, Pierre-Robin, Treacher-Collins, Hallermann-Streiff-Francois, Papillon-Lefevre, osteogénesis imperfecta, Williams, Prader-Willi y displasia ectodérmica. Aunque hay más investigación en síndromes comunes como el de Down, se necesita más estudio sobre los menos frecuentes. Evaluamos la frecuencia y relaciones entre estos síndromes en odontopediatría, considerando factores como sexo y edad de los pacientes.

**Material y método:** Se realizó una revisión bibliográfica sobre varios síndromes, como el de Marfan, Sturge-Weber, Pierre-Robin, Williams, Treacher-Collins, Hallermann-Streiff-François, Papillon-Lefèvre, osteogénesis imperfecta, Prader-Willi y displasia ectodérmica. Se utilizaron bases de datos como PubMed, Scopus y Web of Science para la investigación y se compararon los resultados para obtener una comprensión más completa de estos trastornos y sus posibles tratamientos.

**Resultados:** Nuevos documentos seleccionados examinan la relación entre diferentes síndromes y la salud oral, ofreciendo un análisis detallado de su impacto en la cavidad oral. Cada artículo aborda aspectos específicos de los síndromes estudiados, proporcionando una visión completa del campo de investigación y ayudando a comprender mejor sus diferencias y similitudes.

**Conclusiones:** La revisión sistemática reveló diversas manifestaciones orales vinculadas a enfermedades raras, como malformaciones dentales, maloclusión, paladar hendido y problemas en la articulación temporomandibular. Aunque se identificaron patrones comunes, se hallaron diferencias notables en la naturaleza y gravedad de las afectaciones orales entre los diferentes síndromes estudiados.

## 2 ABSTRACT

*Introduction:* Pediatric dentistry encompasses a wide range of pathologies, from common issues like malocclusions and multifactorial caries to more severe conditions associated with rare syndromes such as Marfan Syndrome, Sturge-Weber Syndrome, Pierre-Robin Syndrome, Treacher-Collins Syndrome, Hallermann-Streiff-Francois Syndrome, Papillon-Lefevre Syndrome, osteogenesis imperfecta, Williams Syndrome, Prader-Willi Syndrome, and ectodermal dysplasia. While there is more research on common syndromes like Down Syndrome, further study is needed on less frequent ones. We evaluated the frequency and relationships among these syndromes in pediatric dentistry, considering factors such as patients' gender and age.

*Materials and Methods:* Controlled clinical trials and cohort studies were conducted on various syndromes, including Marfan, Sturge-Weber, Pierre-Robin, Williams, Treacher-Collins, Hallermann-Streiff-François, Papillon-Lefèvre, osteogenesis imperfecta, Prader-Willi, and ectodermal dysplasia. Databases such as PubMed, Scopus, and Web of Science were used for research, and results were compared to gain a more comprehensive understanding of these disorders and their potential treatments.

*Results:* Nine selected documents examine the relationship between different syndromes and oral health, providing a detailed analysis of their impact on the oral cavity. Each article addresses specific aspects of the syndromes studied, offering a complete view of the research field and helping to better understand their differences and similarities.

*Conclusions:* The systematic review revealed various oral manifestations associated with rare diseases, including dental malformations, malocclusion, cleft palate, and temporomandibular joint problems. Although common patterns were identified, significant differences were found in the nature and severity of oral manifestations among the different syndromes studied.

### 3 PALABRAS CLAVE.

- *Health.*
- *Pediatrics.*
- *Rare diseases.*
- *Down syndrome.*
- *Marfan syndrome.*
- *Sturge-Weber syndrome.*
- *Pierre-Robin syndrome.*
- *Treacher-Collins syndrome.*
- *Hallermann-Streif-Francois syndrome.*
- *Papillon-Lefevre sindrome.*
- *Osteogenesis imperfecta.*
- *Williams syndrome.*
- *Prader-Willi syndrome.*
- *Ectodermal dysplasia.*

# INTRODUCCIÓN.

---

## 4 INTRODUCCIÓN.

### 4.1 Patologías Comunes Odontopediátricas.

Las patologías relacionadas con la odontopediatria pueden ser variadas, incluyendo tanto problemas comunes como maloclusiones debido a factores genéticos y ambientales, lesiones periodontales, distintos tipos de caries de origen multifactorial, hasta problemas más graves asociados a síndromes que pueden ser más o menos frecuentes. En la odontología moderna, se han estudiado en profundidad problemas con una alta frecuencia de casos, como los mencionados anteriormente, aunque todavía hay mucho por investigar sobre esos síndromes raros con un bajo porcentaje de aparición.

### 4.2 Patologías Raras Odontopediátricas.

La Comisión Europea define las enfermedades raras (ER) como aquellas con una prevalencia inferior a 5 casos por cada 10.000 habitantes\*. En España, la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) las describe a través de características específicas, como cronicidad, desconocimiento de la etiología, falta de tratamiento o difícil accesibilidad, y carga significativa de enfermedad o limitaciones en la calidad de vida.

La clasificación de estas enfermedades ha evolucionado con descubrimientos genéticos recientes, subdividiendo aquellas que anteriormente se agrupaban. Estas enfermedades pueden manifestarse en cualquier etapa de la vida, presentando una amplia variedad de síntomas que varían entre pacientes.

Dentro de esta diversidad, se encuentran manifestaciones, alteraciones y patologías bucales. El objetivo principal de esta revisión fue estudiar el impacto en la salud bucal en 10 síndromes incluidos en el amplio espectro de enfermedades raras. (-)

### 4.3 Problemas oclusales

Al analizar las maloclusiones, observamos que se derivan de factores que se dividen en genéticos, hereditarios, como maloclusiones de origen esquelético; así como desviaciones de la oclusión debidas a hábitos nocivos como respiración oral, deglución atípica, hábitos de succión o interposición labial. Estos problemas parecen tener una alta prevalencia en la población mundial, según estudios recientes, y parece que están en aumento (1).

En esto influye el impacto de malas costumbres de higiene oral y anomalías masticatorias en niños y adolescentes.

### 4.4 Caries y problemas periodontales.

De igual importancia son las patologías orales que suelen manifestarse con mayor frecuencia en la edad preescolar y en adolescentes, como las caries, que se presentan como una enfermedad de origen multifactorial. Estas suelen estar asociadas a problemas periodontales como la gingivitis y la periodontitis, así como a malos hábitos tanto de higiene oral como alimenticios.

Según algunos estudios, un papel importante en la prevención de este tipo de enfermedades, especialmente en determinados contextos, lo desempeña la enfermera pediátrica, quien se encarga de informar y actualizar a las familias sobre la importancia de ciertos hábitos de higiene, la relevancia de una alimentación adecuada y las visitas periódicas al odontólogo (2).

### 4.5 Síndromes con afectación de la cavidad oral.

Al abordar el tema de los síndromes, se ha observado en los últimos años una mayor investigación en situaciones de mayor prevalencia, como los problemas orales asociados al síndrome de Down, en contraste con situaciones más infrecuentes generadas por síndromes menos comunes, como el síndrome de Marfan, el síndrome de Sturge-Weber, el síndrome de Pierre-Robin, el síndrome de Treacher-Collins, el síndrome de Hallermann-Streiff-Francois, el

síndrome de Papillon-Lefevre, la osteogénesis imperfecta, el síndrome de Williams, el síndrome de Prader-Willi y la displasia ectodérmica. (Tabla 1)

<b>SINDROMES CON AFECTACIÓN DE LA CAVIDAD ORAL:</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Síndrome de Down.</li><li>• Síndrome de Marfan.</li><li>• Síndrome de Sturge-Weber.</li><li>• Síndrome de Pierre-Robin.</li><li>• Síndrome de Treacher-Collins.</li><li>• Síndrome de Hallermann-Streiff-Francois.</li><li>• Síndrome de Papillon-Lefevre.</li><li>• Osteogénesis imperfecta.</li><li>• Síndrome de Williams.</li><li>• Síndrome de Prader-Willi.</li><li>• Displasia ectodérmica.</li></ul>
---	--

FUENTE: Elaboración propia.

*Síndromes con afectación de la cavidad oral.*

---

#### 4.6 Síndrome de Down.

En el caso del síndrome de Down, se trata del trastorno cromosómico más comúnmente diagnosticado en recién nacidos, con una incidencia de 1:792 nacidos vivos.

Esta particular condición conlleva problemas en el sistema estomatognático, como falsa macroglosia, hipotonía muscular, paladar gótico, así como dificultades oclusales, agenesia frecuente y una mayor predisposición a problemas periodontales e infecciosos (3). Este estudio se presenta como una revisión sistemática que tiene como objetivo analizar la incidencia de diez patologías orales vinculadas a síndromes raros en la población infantil.

En este sentido, se reconoce que los síndromes raros en pacientes infantiles tienen una prevalencia muy baja y que las complicaciones a nivel oral, en muchos casos, resultan difíciles de tratar o, al menos, de controlar.

#### 4.7 Síndrome de Marfan (SMF).

Al analizar de manera más específica las enfermedades raras mencionadas anteriormente, sabemos que el síndrome de Marfan (SMF) es una enfermedad que afecta el tejido conectivo con una herencia variable y repercusiones múltiples en todos los sistemas orgánicos (4).

A nivel de la cavidad oral, se manifiesta con características como maloclusión esquelética clase II, patrón de crecimiento dolicofacial, retrognatia mandibular, hipoplasia malar, reducción del arco del paladar superior, apiñamiento dental y anomalías radiculares.

Además de estas alteraciones, muchos niños afectados por esta condición particular (80%) presentan trastornos del sueño, como apnea obstructiva nocturna, debido a una reducción del volumen palatal en comparación con pacientes sanos (5).

En este sentido, se han realizado estudios sobre la morfología maxilar en pacientes en crecimiento afectados por el Síndrome de Marfan.

Estos estudios han revelado importantes reducciones del maxilar superior con aumento de la profundidad del paladar en relación con el plano transversal.

Estas alteraciones se manifiestan a nivel de la oclusión con perturbaciones en la erupción dentaria, especialmente en pacientes con dentición mixta (6).

Debido a estas manifestaciones, el "70%" (7) de los niños afectados por este síndrome son tratados con ortodoncia, de los cuales el 36% antes del mismo diagnóstico (7).

El objetivo del tratamiento se centra en resolver problemas como el apiñamiento, el resalte maxilar extremo y la mordida abierta anterior (7).

#### 4.8 Síndrome de Sturge-weber.

En relación con el Síndrome de Sturge-Weber (SWS), es importante destacar que se trata de un trastorno neurocutáneo congénito poco frecuente.

Este síndrome se caracteriza por la presencia de manchas color vino en la cara, acompañadas de anomalías neurológicas como convulsiones y retraso mental, así como trastornos oculares y angiomas leptomeníngeos (8).

En cuanto a los trastornos orales, podemos identificar: inflamación de las encías, patologías periodontales como gingivitis, alteraciones de la oclusión y posiblemente el desarrollo de lesiones malignas en relación con la orofaringe (8–11).

El tratamiento de estas manifestaciones puede llevarse a cabo mediante ortodoncia en caso de problemas oclusales, tratamientos quirúrgicos en el caso de lesiones malignas, y una higiene oral controlada que incluya limpieza en profundidad, aplicación de flúor y un control periódico del índice de placa (8–11).

#### 4.9 Síndrome de Pierre-robin.

El Síndrome de Pierre-Robin, también conocido como "secuencia de Pierre-Robin" (PRS), se manifiesta como una combinación de tres malformaciones en la cara y la boca que afectan la alimentación, la dentición, el habla y, en ocasiones, la respiración.

Asociado a síndromes y alteraciones nerviosas, cardíacas y del sueño, es una condición clínica rara que afecta a uno de cada 10.000 niños (12–14).

A nivel oral, se presenta con micrognatia, obstrucción de las vías respiratorias, paladar hendido en un 73-90% de los casos y agenesias (13,15,16).

Además, se han observado asociaciones con otras anomalías, ya que la PRS puede coexistir con diferentes tipos de síndromes. Aproximadamente el 50% de los casos de PRS son sindrómicos, siendo los tres síndromes más comunes (que representan el 65% de los casos sindrómicos): Stickler (el más frecuente), velocardiofacial, Treacher-Collins y Van der Woude. Una revisión reciente de Tan et al. ha identificado más de 50 síndromes asociados con PRS (13,17).

En sí mismo, el síndrome no presenta riesgo de mortalidad, pero los resultados cambian cuando se asocia a casos sindrómicos o a patologías del sistema nervioso o cardiovascular, con tasas de mortalidad del 39% y 33%, resultando en una tasa de mortalidad global del 16,6% (13).

Debido a las numerosas manifestaciones relacionadas con esta condición particular, resulta difícil elaborar un plan de tratamiento concreto (14).

Algunos estudios sugieren que, para abordar los problemas asociados al sueño, se puede realizar una adhesión lengua-labio y reposicionamiento de la lengua; esto mejora el índice de apnea/hipopnea y los parámetros de oxigenación en niños con secuencia de Pierre Robin y apnea obstructiva del sueño (18).

#### 4.10 Síndrome de Treacher-collins.

Cuando nos referimos al síndrome de Treacher-Collins (TCS), hablamos de un trastorno autosómico dominante que afecta al desarrollo craneofacial, caracterizado por la variable afectación de las estructuras derivadas del primer y segundo arco branquial. La aparición de este síndrome muestra amplias variaciones en la expresión clínica, afectando aspectos del habla, la apariencia, la respiración, el bienestar social y, además, desencadenando problemas psicológicos de carácter cognitivo (19,20).

Desde una perspectiva odontológica, el síndrome puede presentar anomalías dentales en dientes temporales y permanentes, erupción ectópica de los primeros molares permanentes y malformaciones orales (21).

La presencia de déficit cognitivo resulta relevante para un adecuado cepillado bucal, lo que implica un aumento de placa e inflamación gingival (22).

El tratamiento de estos pacientes, así como el de algunas de las patologías mencionadas anteriormente, puede ser desafiante de planificar, ya que nos enfrentamos a una sintomatología multifactorial y, en algunos casos, de carácter cognitivo.

Sin embargo, resulta de particular importancia educar a los odontólogos sobre la relevancia de una correcta diagnosis durante la inspección oral.

Aunque todavía queda clara la necesidad de ulteriores análisis relacionados con la etiología y tratamiento de los pacientes que presentan esta particular condición (21,22).

#### 4.11 Síndrome Hallermann-streiff (HSF).

Con respecto al Síndrome de Hallermann-Streiff-Francois, sabemos que es un trastorno congénito caracterizado por disquifalia, anomalías dentales, enanismo proporcional, hipotricosis, atrofia cutánea limitada a la cabeza, cataratas congénitas bilaterales y microftalmía bilateral (23).

Desde un punto de vista odontológico, presenta anomalías dentales como agenesia, hipoplasia del esmalte y dientes supernumerarios, que se observan en la mayoría de los casos. Los trastornos dentales y hereditarios pueden estar asociados con alteraciones en el desarrollo de forma y tamaño, provocando un acortamiento de las raíces.

Las raíces cortas representan una rara anomalía en el desarrollo de la dentición permanente, y la etiología no está bien definida.

La formación radicular reducida generalizada puede causar la pérdida prematura de los dientes, aunque este último caso sea excepcionalmente raro (24).

El tratamiento se centra en la prevención de enfermedades periodontales, caries e inflamación gingival; mientras que los demás signos suelen ser tratados de acuerdo con la sintomatología presentada por parte del paciente (25).

#### 4.12 Síndrome Papillon-lefèvre.

Al analizar el síndrome de Papillon-Lefèvre, encontramos que se trata de una enfermedad rara caracterizada por lesiones cutáneas hiperqueratósicas palmar-plantares y una destrucción periodontal severa que afecta tanto a la dentición temporal como a la permanente.

Se transmite de forma autosómica recesiva, y la consanguinidad de los padres está presente en un tercio de los casos (26).

Desde una perspectiva odontológica, se observan frecuentes periodontitis y gingivitis que, de no tratarse, pueden llevar a la pérdida de las piezas dentales afectadas, así como a una pérdida progresiva generalizada tanto en sentido horizontal como vertical, caries y aumento del índice de placa.

Además, los pacientes afectados por este síndrome presentan un empeoramiento progresivo de las defensas inmunitarias, lo que implica una mayor posibilidad de afectación por enfermedades infecciosas (27,28).

En cuanto al tratamiento, se basa en un control periodontal estricto con tratamientos de higiene oral periódicos y sellado de fosas y fisuras en pacientes de edad infantil y adolescentes.

La prevención es especialmente crucial en aquellos casos en los que hay una disminución de las defensas inmunitarias, ya que esto puede desarrollar, junto con la inflamación periodontal, problemas clínicos sistémicos más graves y difíciles de controlar.

Por otro lado, en casos donde la enfermedad periodontal ya está presente, el tratamiento de elección será la extracción de las piezas dentales insalvables y el saneamiento y mantenimiento en las demás piezas (27).

#### 4.13 Osteogénesis Imperfecta.

Hablando de la osteogénesis imperfecta, sabemos que es una enfermedad relacionada con una menor biosíntesis del colágeno tipo I y una producción defectuosa de los demás tipos. Se caracteriza por una mayor fragilidad ósea y una reducción de la masa ósea.

El hallazgo oral más importante, desde un punto de vista odontológico, es la presencia de dentinogénesis imperfecta, aunque también se observan problemas relacionados con la oclusión, constricción de la región corono-radicular y rápida abrasión de los dientes deciduos (29,30).

El tratamiento más utilizado en estos pacientes es la administración de bifosfonatos, los cuales aumentan la posibilidad de osteonecrosis de la mandíbula.

Además, se recurre a la administración periódica de antibióticos sistémicos preventivos, tratamientos restauradores de las piezas dañadas por la fragilidad de las mismas y extracciones de aquellos dientes deciduos imposibles de salvar o con pronósticos negativos (31).

#### 4.14 Síndrome de Williams (WS).

En relación con el Síndrome de Williams (WS), sabemos que es un trastorno congénito poco común que afecta el sistema cardiovascular, el tejido conectivo y el sistema nervioso central. Causa retraso mental moderado, un perfil cognitivo específico, rasgos faciales distintivos y enfermedad cardiovascular.

Las características físicas incluyen rasgos faciales característicos con mejillas prominentes, boca ancha, filtrum largo, nariz pequeña con puente nasal deprimido, crestas orbitarias marcadas, cejas agrandadas, anomalías dentales, voz ronca, retraso del crecimiento y anomalías cardiovasculares.

Desde el punto de vista cognitivo, presenta una fuerte memoria auditiva y poca capacidad espacial. Neurológicamente, se ha identificado un volumen cerebral reducido que luego cambia drásticamente en los adultos con un desarrollo relativamente normal de la estructura límbica, frontal y cerebelosa (32).

Odontológicamente, estos pacientes son más propensos a desarrollar alteraciones periodontales, con una mayor frecuencia de gingivo-periodontitis.

Los pacientes también presentan una mayor frecuencia de hipoplasia dental y una morfología anómala de los dientes tanto durante la dentición primaria (12,5%) como durante la permanente (33).

El tratamiento odontológico se basa en la prevención de posibles patologías periodontales. Es crucial iniciar al niño en una atención especial para la higiene bucal y permitirle acostumbrarse a ver el consultorio dental como un ambiente tranquilo y siempre con las mismas personas.

La colaboración de estos pacientes se ve limitada por su corta edad y su hipersensibilidad a los sonidos, lo que afecta significativamente la actitud del odontólogo hacia su tratamiento, así como la de todos los presentes en el consultorio dental (34).

#### 4.15 Síndrome de Prader-willi.

El Síndrome de Prader-Willi es una enfermedad genética multisistémica compleja y rara caracterizada por hipotonía neonatal grave, trastornos endocrinos que pueden afectar la producción de saliva, hiperfagia y obesidad, retraso mental leve, dificultades de aprendizaje, dimorfismo facial y anomalías orales (35).

Las características corporales anormales incluyen frente estrecha, puente nasal ancho, fisuras oculares en forma de almendra ligeramente inclinadas hacia arriba, boca mirando hacia abajo con un labio superior delgado y manos y pies estrechos (36).

A nivel de la cavidad oral, presentan hábitos de bruxismo, maloclusiones y problemas de las vías aéreas superiores debido a un paladar estrecho (37).

Además, pueden sufrir un aumento de la dentina interlobular, defectos erosivos severos en dientes primarios y también en dientes permanentes con exposición prolongada al ambiente bucal (38).

Estos últimos resultados parecen ser particularmente interesantes ya que la fragilidad del esmalte dental de estos pacientes parece ser más influenciada por el ambiente oral que por un defecto específico en la estructura del esmalte (37).

El tratamiento odontológico de estos pacientes incluye la prevención y el tratamiento del desgaste de los dientes debido a un esmalte más débil (39); control de la dieta y prevención de caries con visitas periódicas odontológicas (40); tratamientos y control de la aparición de infecciones fúngicas como la candidiasis oral (41); tratamientos ortodónticos en caso de problemas oclusales (37) y la asistencia de una enfermera odontológica que debería ayudar a la familia en el manejo de estos pacientes complejos durante su infancia (36).

#### 4.16 Síndrome de displasia ectodérmica.

En definitiva, encontramos el Síndrome de Displasia Ectodérmica, que se presenta como una enfermedad genética rara que afecta las estructuras derivadas del ectodermo, incluidos los dientes, uñas, cabello y glándulas sudoríparas.

Hay diferentes subtipos de esta enfermedad, aunque la displasia ectodérmica hipohidrótica es el tipo más común, del cual la oligodoncia representa la característica dental más notable (42).

Las alteraciones odontológicas en los niños suelen manifestarse como oligodoncia o anodoncia completa (43).

En esta condición particular, el tratamiento odontológico se enfoca en la rehabilitación protésica, que desafortunadamente suele ser difícil en los pacientes afectados por displasia ectodérmica, ya que la mayoría necesitan tratamientos odontológicos extensivos para restablecer tanto la estática como la funcionalidad (44).

La mejor opción para estos pacientes es un diagnóstico precoz y comunicación/cooperación eficaz entre el odontólogo y los padres para asegurar una prevención secundaria efectiva (43).

# JUSTIFICACIÓN y HIPÓTESIS.

---

## 5 JUSTIFICACIÓN y HIPÓTESIS DEL ESTUDIO.

### 5.1 Justificación.

Nuestro estudio se fundamenta en llevar a cabo una revisión sistemática de artículos que vinculen estas diez enfermedades raras con alteraciones en la salud oral de niños, explorando manifestaciones, trastornos y patologías bucales.

La incidencia de complicaciones orales asociadas a enfermedades raras en odontopediatría es un campo aún no explorado de manera exhaustiva. Las complicaciones orales pueden variar según la enfermedad en consideración, pero todas ellas se manifiestan durante la infancia.

Al conocer la frecuencia con la que se presentan en niños, podemos evaluar el impacto de estas condiciones en la calidad de la salud oral de los pacientes, especialmente teniendo en cuenta la ausencia de un protocolo de actuación establecido para el tratamiento de estos casos especiales.

Esta investigación busca establecer un punto de partida para el análisis de tratamientos, comprendiendo tanto la etiología como la sintomatología asociada.

En consecuencia, este trabajo contribuye al logro del tercer objetivo de Desarrollo Sostenible (ODS): Salud y bienestar.

## 5.2 Hipótesis del estudio.

En este estudio se espera cuantificar la incidencia de manera variable en el número y tipología de implicaciones orales en la población infantil afectada por estos síndromes raros: Síndrome de Marfan, síndrome de Sturge Weber, Síndrome de Pierre-Robin, síndrome de Williams, síndrome de Treacher-Collins, Síndrome di Hallermann-Streiff-Francois, síndrome de Papillon Lefevre, osteogénesis imperfecta; Síndrome de Prader-Willi, Síndrome displásica ectodérmica.

# OBJETIVOS.

---

## 6 OBJETIVOS.

### 6.1 Objetivo General.

Evaluar la frecuencia de las implicaciones en la salud oral en pacientes pediátricos afectados por enfermedades raras, tales como el Síndrome de Marfan, síndrome de Sturge Weber, Síndrome de Pierre-Robin, síndrome de Williams, síndrome de Treacher-Collins, Síndrome de Hallermann-Streiff-Francois, síndrome de Papillon Lefevre, osteogénesis imperfecta, Síndrome de Prader Willis y Síndrome displásico ectodérmica.

### 6.2 Objetivo Específico.

- Exponer el tipo de incidencia existente entre estos síndromes dentro de la población odontopediátrica.
- Establecer relaciones entre los síndromes, considerando factores como el sexo y la edad de los pacientes.

# MATERIAL Y MÉTODO.

---

## 7 MATERIAL Y MÉTODO.

### 7.1 Identificación de la pregunta PICO.

En la formulación de la pregunta de investigación, se ha adoptado el enfoque PICO, un método ampliamente reconocido para estructurar investigaciones clínicas.

Este método se sustenta en cuatro elementos fundamentales: Paciente, Intervención, Comparación y Resultados (Outcomes).

En el contexto de este estudio particular, los elementos que condujeron a la formulación de la pregunta de investigación han sido detalladamente expuestos en la tabla correspondiente (Tabla 2).

Este enfoque permite una organización sistemática de la investigación, facilitando la identificación y evaluación de la información relevante para abordar la cuestión planteada.

	Componente:	Pregunta de investigación:
P	Población.	Pacientes infantiles.
	Intervención.	Síndromes raras: <i>Síndrome de Marfan, síndrome di Sturge Weber, Síndrome de Pierre-Robin, síndrome de Williams, síndrome di Treacher-Collins, Síndrome di Hallermann-Streiff-Francois, sindrome de Papillon Lefevre; osteogénesis imperfecta; Síndrome de Prader Willis; Síndrome displásica ectodérmica.</i>
C	Comparación.	-
	ResultadOs.	Incidencia de las implicaciones orales en enfermedades raras en niños.

**Tabla 2:**

Fuente: Elaboración propia.

**Pregunta PICO.**

Tras llevar a cabo el procedimiento, surgió la siguiente pregunta de investigación:

*¿Cuál es la incidencia de las complicaciones orales en estas 10 síndromes raras en odontopediatría?*

## 7.2 Criterios de Elegibilidad.

Los **criterios de inclusión** fueron los siguientes:

- Idioma: Español y Inglés.
- Estudios de casos y control.
- Estudios de cohortes.
- Estudios publicados desde enero 2013 hasta febrero 2024.
- Menores de 18 años.
- Presencia de enfermedades cuales: *Síndrome de Marfan, síndrome di Sturge Weber, Síndrome de Pierre-Robin, síndrome de Williams, síndrome di Treacher-Collins, Síndrome di Hallermann-Streiff-Francois, síndrome de Papillon Lefevre; osteogénesis imperfecta; Síndrome de Prader Willis; Síndrome displásica ectodérmica.*

Mientras que los **criterios de exclusión** fueron los siguientes:

- Estudios que no sean cuantitativos.
- Estudios sobre animales.
- Estudios sobre un caso.
- Cartas al editor.
- Estudios sobre pacientes mayores de 18 años.
- Estudios sobre enfermedades infantiles que no sean las siguientes: *Síndrome de Marfan, síndrome di Sturge Weber, Síndrome de Pierre-Robin, síndrome de Williams, síndrome di Treacher-Collins, Síndrome di Hallermann-Streiff-Francois,*

*síndrome de Papillon Lefevre; osteogénesis imperfecta; Síndrome de Prader Willis; Síndrome displásica ectodérmica.*

### 7.3 Fuentes de información y estrategia de la búsqueda de datos.

- La implementación de la estrategia de búsqueda fue llevada a cabo por un único revisor, siguiendo las directrices del Centro Nacional de Servicios de la Salud, disponibles en (<https://www.york.ac.uk/crd/guidance/>), así como la guía PRISMA ([www.prisma-statement.org](http://www.prisma-statement.org)).
- Las fuentes de información utilizadas para realizar todas las investigaciones científicas y abordar la pregunta PICO formulada previamente fueron las bases de datos bibliográficas.
- Con el propósito de integrar un lenguaje controlado relacionado con la estructura PICO, se realizaron búsquedas de descriptores en ciencias de la salud (DeCS), un tesoro desarrollado por BIREME, la Biblioteca Regional de Medicina, a través de la Biblioteca Virtual en Salud (<http://decs2020.bvsalud.org/E/homepagee.htm>).

(Tabla 3)

	Descripción:	DecS:
P   I  C   O	Población.	<i>Pediatric patients, Pediatric patient, Child patients, Child patient, Young patients, young patient, young patient.</i>
	Intervención.	<i>Rare syndromes, Rare syndrome, Uncommon syndromes, uncommon syndrome, Infrequent syndromes, Infrequent syndrome, Atypical syndromes, Atypical syndrome, Unusual syndromes, Unusual syndrome, Exceptional syndromes, Exceptional syndrome, Marfan syndrome, Sturge-Weber syndrome, Pierre-Robin syndrome, Williams syndrome, Treacher-Collins syndrome, Hallermann-Streiff-Francois syndrome, Papillon-Lefevre syndrome; osteogenesis imperfecta; Prader-Willi syndrome; Ectodermal dysplasia syndrome.</i>
	Comparación.	-
	Resultados.	<i>Incidence, Incidences, Occurrence, Frequency, Rate, Occasion, Instance, Eventuality, Manifestation, Presence.</i>

**Tabla 3:**

Fuente: Elaboración propia.

**Terminos Decs.**

Después de obtener los descriptores, se llevó a cabo una búsqueda automatizada en varias bases de datos, incluyendo Pub Med, Web Of Science y Scopus.

Se realizaron combinaciones de términos clave mediante el uso de operadores booleanos AND, OR y NOT, en conjunto con términos controlados como "MeSH" y Pubmed. Esto se llevó a cabo con el fin de obtener resultados de búsqueda más exhaustivos, como se detalla en la Tabla 4.

Descripción:	DecS:
<p>Pub Med:</p>	<p><i>("Paediatric patients" OR "Paediatric patient" OR "Child patients" OR "Child patient" OR "Young patients" OR "young patient" OR "young patient") AND ("Rare syndromes" OR "Rare syndrome" OR "Uncommon syndromes" OR "uncommon syndrome" OR "Infrequent syndromes" OR "Infrequent syndrome" OR "Atypical syndromes" OR "Atypical syndrome" OR "Unusual syndromes" OR "Unusual syndrome" OR "Exceptional syndromes" OR "Exceptional syndrome" OR "Marfan syndrome" OR "Sturge-Weber syndrome" OR "Pierre-Robin syndrome" OR "Williams syndrome" OR "Treacher-Collins syndrome" OR "Hallermann-Streiff-Francois syndrome" OR "Papillon-Lefevre syndrome" OR "osteogenesis imperfecta" OR "Prader-Willi syndrome" OR "Ectodermal dysplasia syndrome" OR "Incidence" OR "Incidences" OR "Occurrence" OR "Frequency" OR "Rate" OR "Occasion" OR "Instance" OR "Eventuality" OR "Manifestation" OR "Presence") NOT ("Studies on patients older than 18 years").</i></p>

<p>Web of Science.</p>	<p><i>TS=("Paediatric patients" OR "Paediatric patient" OR "Child patients" OR "Child patient" OR "Young patients" OR "young patient" OR "young patient") AND TS=("Rare syndromes" OR "Rare syndrome" OR "Uncommon syndromes" OR "uncommon syndrome" OR "Infrequent syndromes" OR "Infrequent syndrome" OR "Atypical syndromes" OR "Atypical syndrome" OR "Unusual syndromes" OR "Unusual syndrome" OR "Exceptional syndromes" OR "Exceptional syndrome" OR "Marfan syndrome" OR "Sturge-Weber syndrome" OR "Pierre-Robin syndrome" OR "Williams syndrome" OR "Treacher-Collins syndrome" OR "Hallermann-Streiff-Francois syndrome" OR "Papillon-Lefevre syndrome" OR "osteogenesis imperfecta" OR "Prader-Willi syndrome" OR "Ectodermal dysplasia syndrome" OR "Incidence" OR "Incidences" OR "Occurrence" OR "Frequency" OR "Rate" OR "Occasion" OR "Instance" OR "Eventuality" OR "Manifestation" OR "Presence") NOT (Studies on patients older than 18 years).</i></p>
<p>Scopus.</p>	<p><i>TITLE-ABS-KEY("Pediatic patients" OR "Pediatic patient" OR "Child patients" OR "Child patient" OR "Young patients" OR "young patient" OR "young patient") AND ("Rare syndromes" OR "Rare syndrome" OR "Uncommon syndromes" OR "uncommon syndrome" OR "Infrequent syndromes" OR "Infrequent syndrome" OR "Atypical syndromes" OR "Atypical syndrome" OR "Unusual syndromes" OR "Unusual syndrome" OR "Exceptional syndromes" OR "Exceptional syndrome" OR "Marfan syndrome" OR "Sturge-Weber syndrome" OR "Pierre-Robin syndrome" OR "Williams syndrome" OR "Treacher-Collins syndrome" OR "Hallermann-Streiff-Francois syndrome" OR "Papillon-Lefevre syndrome" OR "osteogenesis imperfecta" OR "Prader-Willi syndrome" OR "Ectodermal dysplasia syndrome" OR "Incidence" OR</i></p>

	<p><i>"Incidences" OR "Occurrence" OR "Frequency" OR "Rate" OR "Occasion" OR "Instance" OR "Eventuality" OR "Manifestation" OR "Presence") TITLE-ABS-KEY (NOT Studies on patients older than 18 years).</i></p>
--	---

**Tabla 4:**

Fuente: Elaboración propia.

Ecuación de Búsqueda.

#### 7.4 Proceso de Selección de los estudios.

La selección de estudios para la publicación científica implica una serie de etapas cruciales que tiene el objetivo de garantizar la excelencia y pertinencia de los trabajos incluidos en la investigación.

Las etapas de este procedimiento abarcan varios aspectos fundamentales:

- **Análisis Bibliográfico:** En primer lugar, es necesario llevar a cabo una revisión exhaustiva de la literatura científica existente.

Este paso permite identificar estudios previos relacionados con la temática de investigación y proporciona una visión actualizada de la literatura presente sobre el tema.
- **Criterios de Inclusión y Exclusión:** Se establecen criterios precisos para determinar qué estudios serán incluidos o excluidos.

Estos criterios suelen basarse en factores como la relevancia temática, el diseño metodológico, la calidad de los resultados y la aplicabilidad de las conclusiones.
- **Pregunta de Investigación:** La selección se realiza valorando de forma detallada los objetivos específicos del trabajo y la pregunta de investigación planteada.

Se realiza basándose sobre la estructura PICO (Pacientes, Intervención, Comparación y Resultados) a menudo sirve como guía para identificar estudios pertinentes.

- **Evaluación de Calidad:** Se realiza una evaluación minuciosa de la calidad de cada estudio considerado, examinando la robustez de la metodología, la confiabilidad de los resultados y la aplicabilidad de las conclusiones.
- **Reconocimiento de Trabajos Previos:** Se presta especial atención a la inclusión de estudios publicados anteriormente por otros investigadores.  
Esto se lleva a cabo para reconocer y ampliar el trabajo existente en el campo.
- **Elección de los artículos:** Una vez realizados todo este paso Se llevó a cabo una revisión exhaustiva para verificar la idoneidad de los estudios, procediendo luego con una lectura completa.  
Posteriormente, tras una revisión detallada de las discusiones, se identificaron y seleccionaron los artículos que serían incorporados en el trabajo de investigación.

## 7.5 Extracción de datos.

Los datos extraídos de cada estudio considerado han sido desglosados de manera detallada, presentando diversas variables esenciales de la siguiente manera:

### 1. Cantidad de Participantes:

Se ha documentado la cifra específica de pacientes incluidos en cada estudio, proporcionando una visión cuantitativa de la muestra analizada.

### 1. Diseño del Estudio:

Los estudios fueron categorizados según su diseño específico, permitiendo una comprensión clara de la metodología empleada en cada caso.

### 2. Edad de los Sujetos:

La información relacionada con la edad se ha extraído, con un enfoque específico en individuos menores de 18 años para concentrarse en la población pediátrica.

### 3. **Género de los Participantes:**

Se ha consignado el género de los participantes, abarcando tanto hombres como mujeres para garantizar una perspectiva inclusiva.

### 4. **Características de los Pacientes:**

Se han detallado las particularidades de los pacientes, con especial énfasis en aquellos que presentaban síndromes específicos, tales como el Síndrome de Marfan, síndrome di Sturge Weber, Síndrome de Pierre-Robin, entre otros, así como osteogénesis imperfecta, Síndrome de Prader-Willis y Síndrome displásica ectodérmica.

### 5. **Frecuencia de Complicaciones Orales:**

Se ha recopilado información sobre la frecuencia de complicaciones orales relacionadas con cada síndrome considerado, proporcionando datos significativos sobre la salud oral en estas poblaciones específicas.

Además, se consideraron las siguientes variables del estudio;

- *Variable principal:*

Evaluación de la incidencia y magnitud de las repercusiones en la salud bucal en niños afectados por alguna de las siguientes patologías: Síndrome de Marfan, síndrome de Sturge-Weber, Síndrome de Pierre-Robin, síndrome de Williams, síndrome de Treacher-Collins, Síndrome de Hallermann-Streiff-Francois, síndrome de Papillon-Lefevre, osteogénesis imperfecta, Síndrome de Prader-Willi y Síndrome displásico ectodérmico.

- *Variable secundaria:*

Examinar la frecuencia de estas enfermedades en la población infantil.

Evaluar la eventual relación entre la presencia de la enfermedad y variables como el género o la edad de los pacientes.

## 7.6 Valoración de la calidad.

Examinar distintas fuentes de sesgo resulta fundamental para evitar diversas formas de sesgos. (Tabla 5)

Tipo de Sesgo:	Descripción:
<b>Sesgo de selección:</b>	<i>Se manifiesta cuando los participantes en el estudio no reflejan adecuadamente la composición de la población de referencia.</i>
<b>Sesgo de confusión:</b>	<i>Surge cuando una variable externa incide en los resultados del estudio, generando una distorsión en la relación entre la variable independiente y la variable dependiente.</i>
<b>Sesgo de medición:</b>	<i>Se presenta cuando los instrumentos empleados para recopilar datos carecen de precisión o fiabilidad.</i>
<b>Sesgo de atrición:</b>	<i>Se presenta cuando hay una pérdida de participantes durante el estudio, y los individuos que se pierden podrían diferir de manera significativa de aquellos que permanecen en la investigación.</i>

<b>Sesgo de confirmación:</b>	<i>Se refiere al fenómeno en el cual los investigadores tienen la tendencia de buscar, interpretar o presentar los resultados de maneras que confirmen sus hipótesis o creencias preexistentes.</i>
<b>Sesgo de publicación:</b>	<i>Sucede cuando los resultados del estudio afectan la decisión de publicar o no dicho estudio.</i>
<b>Sesgo de recuerdo:</b>	<i>Se manifiesta cuando los participantes recuerdan selectivamente eventos pasados de acuerdo con sus experiencias o creencias actuales.</i>

**Tabla 5:**

Fuente: Elaboración propia.

Tipos de Sesgos.

---

## 7.7 Síntesis de datos.

En una primera instancia, se procedió a la consolidación de las medias de los valores de las variables primordiales, tomando en cuenta la categorización por tipo de grupo de estudio, específicamente, pacientes menores de 18 años con la presencia de condiciones médicas particulares, tales como el Síndrome de Marfan, síndrome de Sturge Weber, Síndrome de Pierre-Robin, síndrome de Williams, síndrome de Treacher-Collins, Síndrome de Hallermann-Streiff-Francois, síndrome de Papillon Lefevre, osteogénesis imperfecta, Síndrome de Prader Willis y Síndrome displásica ectodérmica.

Esta metodología se llevó a cabo con el propósito de sintetizar y comparar las variables de resultados en distintos estudios, focalizando la atención especialmente en las

manifestaciones orales relacionadas con cada enfermedad, y explorando posibles relaciones con variables como el género y la edad.

Concomitantemente, se recopiló la incidencia de cada enfermedad con el fin de proporcionar una visión integral sobre la frecuencia de estas condiciones en la población objeto de estudio.

## RESULTADOS.

---

## 8 RESULTADOS.

Durante la fase inicial de búsqueda, se recopilaron un total de 124 documentos distribuidos de la siguiente manera: 60 en Medline - PubMed, 34 en SCOPUS y 30 en la Web of Science.

Tras una exhaustiva evaluación de títulos y resúmenes, se identificaron 43 como posiblemente pertinentes.

Los textos completos de estos documentos fueron posteriormente adquiridos y sometidos a un análisis detallado.

Como resultado de este proceso, se encontró que 9 documentos cumplían con los criterios de inclusión establecidos y, por lo tanto, fueron incluidos en esta revisión sistemática (véase Figura 1).

La información detallada sobre los documentos excluidos, así como las razones para su exclusión, se encuentra disponible en la Tabla 3.

**Identificación de los estudios a través de las bases de datos:**

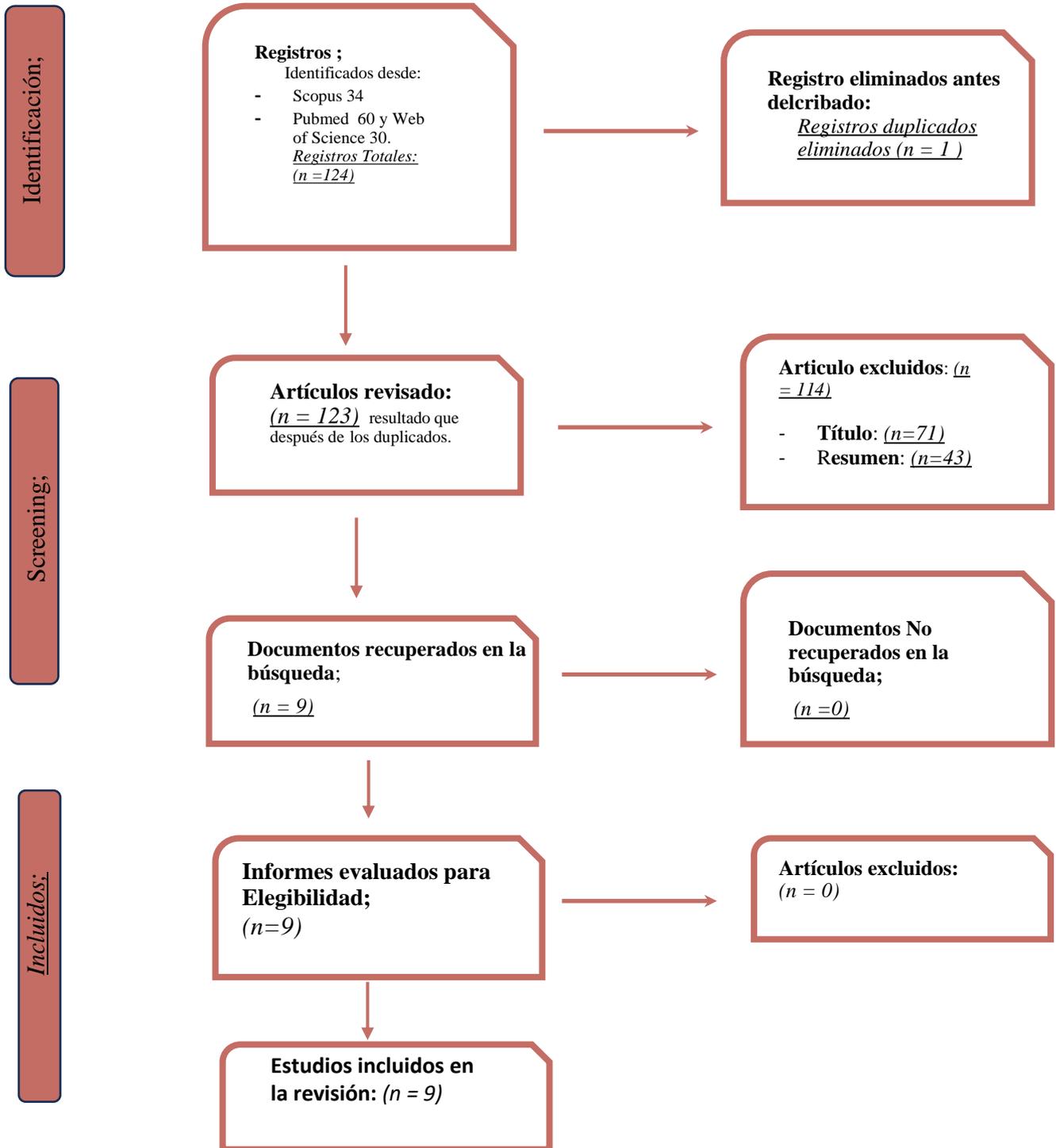


Tabla 6: Diagrama de flujo de búsqueda y proceso de selección de títulos durante la revisión sistemática.

<b>Autor. Año</b>	<b>Publicación</b>	<b>Motivo de exclusión</b>
Laganà G. 2013 (47)	Arch Pediatr.	Este artículo se enfoca demasiado en el aspecto genético de la síndrome, dejando de lado las manifestaciones físicas y los tratamientos dentales de los pacientes.
Khanna P. 2015(48)	J Anesth.	Este estudio habla de una manifestación oral común de la síndrome, con enfoque más en los problemas de anestesia que en las características y tratamiento de la malformación oral.
Bergeron M. 2019 (49)	J Clin Sleep Med.	Aunque el artículo trata la palatoquisis como una manifestación de esta síndrome, en nuestro estudio nos centramos más en la polisomnografía de los pacientes que en el tratamiento de la palatoquisis.
Ji C. 2019. (50)	Am J Med Genet A.	Los datos reportados se centran en características físicas generales en lugar de las específicas relacionadas con la cavidad oral buscadas para este trabajo.
Vincent M. 2016 (51)	Genet Med.	Este estudio aborda la síndrome en cuestión centrándose exclusivamente en su desarrollo genético y molecular, sin proporcionar información relevante sobre sus manifestaciones orales.
Mirshekari A. 2004 (52)	Clin Exp Dermatol.	Este estudio, analiza un caso de un paciente de 26 años. Esta edad está fuera del alcance de nuestro estudio, ya que se centra en pacientes en edad adulta y no en odontopediatría.

Landow RK. 1983 (53)	Int J Dermatol.	Este estudio, no puede ser utilizado en este TFG debido a su falta de relevancia clínica directa y su enfoque en aspectos técnicos y biológicos en lugar del tema de la odontopediatría.
Hart PS 1998. (54)	Acad Sci.	Este estudio no fue incluido en el trabajo de TFG porque, aunque aborda un aspecto de la síndrome, lo analiza desde un enfoque molecular/microbiológico.
Crossan E. 2021. (55)	BMC Oral Health.	Este artículo, aunque trata sobre la síndrome en cuestión, se enfoca demasiado en la experiencia de los padres y el impacto social y diario de los pacientes, descuidando las manifestaciones específicas de la síndrome y su tratamiento.

Tabla 7: Artículos excluidos (y su razón de exclusión) de la presente revisión sistemática.  
Fuente: Elaboración propia.

### 8.1 Análisis de las características de los estudios revisados.

De los 9 artículos revisados, todos abordan la relación entre varios síndromes y la salud oral, ofreciendo un análisis detallado de su situación clínica y la frecuencia de afectación. Cada artículo profundiza en aspectos específicos del síndrome y su impacto en la cavidad oral. Estos enfoques diversos proporcionan una visión completa del campo de investigación, permitiendo una comprensión más profunda de las diferencias y similitudes entre los síndromes.

Se evaluaron los síndromes y su seguimiento que se detallan en la Tabla 8.

<b>Autor. Año</b>	<b>Síndrome:</b>	<b>Seguimiento:</b>
Nidhi C. 2016 (8)	<i>Síndrome de Weber.</i>	<b>1 mes.</b>
Gregory S . 2014 (16)	<i>Síndrome de Pierre Robin.</i>	-
Antonarakis GS. 2014 (26)	<i>Síndrome de Papillon-Lefèvre.</i>	<b>6 meses.</b>
Nickles K. 2011 (28)	<i>Síndrome de Papillon-Lefèvre</i>	<b>5 años.</b>
Olczak-Kowalczyk D. 2019 (39)	<i>Síndrome de Pader-Willis.</i>	-
Scott AR. 2012 (45)	<i>Síndrome de Pierre Robin.</i>	<b>5.6 años.</b>
Laganà G. 2019 (46)	<i>Síndrome de Marfan.</i>	-
Lingaraju N. 2013 (30)	<i>Osteogénesis imperfecta.</i>	-
Kratochvilova L. 2022 (43)	<i>Displasia ectodérmica.</i>	<b>1 año.</b>

Tabla8:

Fuente: Elaboración propia.

**Artículos y sus síndromes relacionados.**

la totalidad de los artículos revisados, se evidencia una uniformidad en el enfoque diagnóstico utilizado para estos síndromes y su relación con la cavidad oral.

Este enfoque se fundamenta principalmente en la realización de una exhaustiva evaluación clínica, complementada con el uso de radiografías para detectar anomalías tales como agenesias dentales, transposiciones y presencia de dientes supernumerarios.

No obstante, es importante destacar que la evaluación de la frecuencia y la extensión de la afectación oral puede variar significativamente entre los diferentes artículos considerados, así como también el seguimiento y la atención brindada a estos pacientes a lo largo del tiempo.

Además, resulta crucial considerar las características específicas de la afectación oral que cada artículo examina para un síndrome particular. Estas características están detalladas en la tabla 9.

Autor. Año	Síndrome:	Características orales:
Nidhi C. 2016 (8)	<b><i>Síndrome de Weber.</i></b>	El examen intraoral reveló decoloración rojiza de la mucosa bucal, suelo de la boca, paladar y encías, agrandamiento gingival en la región anterior superior y posteriormente en el lado derecho, con palidez bajo presión, higiene oral del paciente era deficiente, con abundante placa y cálculo y presencia de alteraciones oclusales.
Gregory S . 2014 (16)	<b><i>Síndrome de Pierre Robin.</i></b>	La principal característica de esta síndrome es la alta prevalencia de agenesias dentales, que implica la ausencia de uno o varios dientes desde el nacimiento. Afecta a cualquier grupo dental, pero se observa una mayor incidencia en los premolares.
Antonarakis GS. 2014 (26)	<b><i>Síndrome de Papillon-Lefèvre.</i></b>	Lesiones cutáneas ocasionales en párpados, mejillas y comisuras labiales. Problemas periodontales tras erupción dental, como encías rojas e hinchadas y halitosis por acumulación de placa. La mayoría de los dientes se pierden a los 14-15 años, con destrucción ósea que puede dejar mandíbulas atróficas.
Nickles K. 2011 (28)	<b><i>Síndrome de Papillon-Lefèvre</i></b>	Se identificó la presencia generalizada de placa supragingival, acompañada de sangrado, supuración y movilidad dental, clasificada del tipo I al tipo III.
Olczak-Kowalczyk D. 2019 (39)	<b><i>Síndrome de Pader-Willis.</i></b>	Respiración por la boca, la higiene oral deficiente y el bruxismo son observados con frecuencia. Existe una predisposición a la caries dental, defectos en el esmalte, desgaste dental, gingivitis, lesiones en la mucosa oral, candidiasis y queilitis angular.
Scott AR. 2012 (45)	<b><i>Síndrome de Pierre Robin.</i></b>	Micrognatia, glosoptosis y un paladar hendido en forma de U. Hipoplasia de la mandíbula.

Laganà G. 2019 (46)	<b>Síndrome de Marfan.</b>	Alta incidencia de caries, deformidad de las raíces dentales, cámaras pulpares anormales con obliteración y alta susceptibilidad a patologías periodontal.
Lingaraju N. 2013 (30)	<b>Osteogénesis imperfecta.</b>	dientes frágiles y propensos a fracturas, coloración anormal de los dientes, malformaciones dentales como dientes pequeños o ausentes, desgaste dental prematuro, retraso en la erupción dental, problemas en el desarrollo de la mandíbula y el maxilar, mayor riesgo de trastornos periodontales y caries dental.
Kratochvilova L. 2022 (43)	<b>Displasia ectodérmica.</b>	Anomalías dentales, como la oligodoncia (ausencia de 6 o más dientes) o la anodoncia completa.

## 8.2 Evaluación de la calidad metodológica y riesgo de sesgo.

Para los estudios randomizados, un alto riesgo de sesgo fue considerado en los 9 estudios (Tabla 5).

El sesgo de detección (cegamiento de personal, pacientes y evaluadores) fue el ítem de mayor riesgo de sesgo (Fig. 2).

	Generar secuencia aleatorizada (sesgo)	Ocultación de la asignación (sesgo selección)	Cegamiento participantes y personal (sesgo detección)	Cegamiento evaluación de resultados (sesgo detección)	Seguimiento y exclusiones (sesgo deserción)	Descripción selectiva (sesgo notificación)	Otros sesgos
Nidhi C. 2016 (8)	+	+	-	-	+	+	-
Gregory S. 2014 (16)	+	-	-	-	-	+	-
Antonarakis GS. 2014 (26)	+	+	-	-	+	+	-
Nickles K. 2011 (28)	+	+	-	-	+	+	-
Olczak-Kowalczyk D. 2019 (39)	+	+	-	-	+	+	-
Scott AR. 2012 (45)	+	+	-	-	+	+	-
Laganà G. 2019 (46)	+	+	-	-	-	+	-
Lingaraju N. 2013 (30)	+	+	-	-	+	+	-
Kratochvilova L. 2022 (43)	+	+	-	-	+	+	-

Tabla 9:

Medición del riesgo de sesgo de los estudios randomizados según la guía Cochrane.

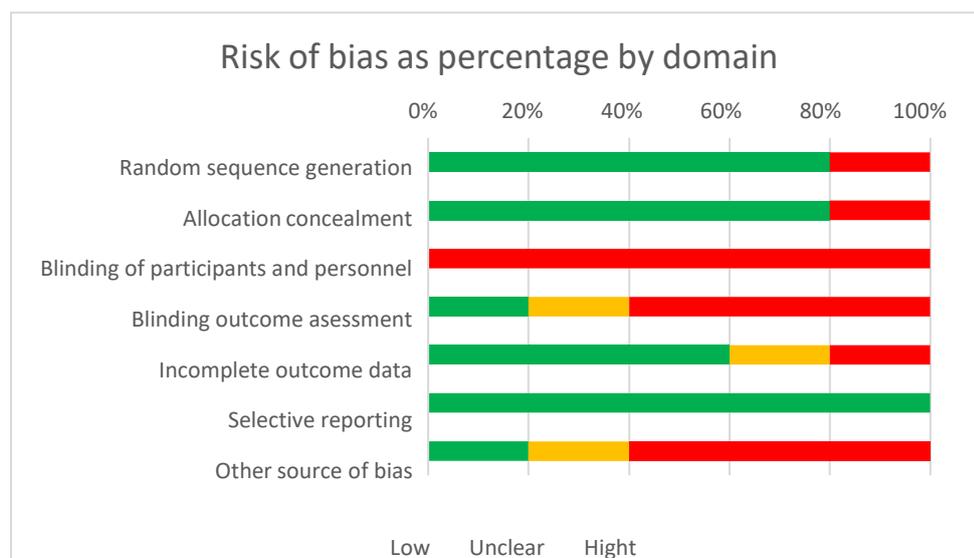


Figura 1

Representación del riesgo de sesgo.

### 8.3 Síntesis resultados.

El síndrome de Sturge Weber, caracterizado por su compromiso intraoral común, aunque no siempre presente, ocasiona cambios hipervasculares en la mucosa ipsilateral. Cuando este compromiso está presente, resulta crucial considerar las problemáticas relacionadas con la higiene bucal y el subsiguiente riesgo de hemorragias. Además, el sobrecrecimiento gingival, una característica frecuente en esta enfermedad, puede complicar la intervención y requerir hospitalización (8).

En contraste, en el síndrome de Pierre Robin, se observa una afectación común: la agenesia dental. Cerca de dos tercios de los pacientes presentan agenesia bilateral de dientes, siendo la ausencia de ambos segundos premolares mandibulares el patrón más prevalente. Otros dientes afectados suelen ser los incisivos laterales y los premolares maxilares (16).

Se ha observado que entre el 20% y el 25% de los pacientes con síndrome de Papillon Lefevre tienen una mayor susceptibilidad a infecciones, lo que conlleva a la destrucción del hueso alveolar y del periodonto, iniciando en la erupción dental (26). Además, se ha identificado una alta asociación entre este síndrome y la periodontitis, tanto en la dentición temporal como permanente, resaltando la importancia del tratamiento temprano para evitar complicaciones (28).

Por otro lado, la osteogénesis imperfecta presenta una relación significativa con la cavidad oral. Esta enfermedad ósea se asocia con los maxilares desde temprana edad, y se observan cambios dentales como obliteración parcial o total de cámaras pulpares y conductos radiculares, así como raíces acortadas y coronas bulbosas (30).

En pacientes con síndrome de Pader-Willi, la gingivitis es la manifestación oral principal, mostrando un aumento en su presencia según diversas características, especialmente en aquellos con bajos índices de higiene (39).

La mayoría de los pacientes con síndrome de displasia ectodérmica experimentan un retraso en la erupción dental, hipodoncia/anodoncia y/o dientes con forma cónica.

El retraso en la erupción dental es la manifestación más común, seguida por la hipodoncia/anodoncia y la forma cónica de los dientes. Esto resalta la importancia del diagnóstico temprano y una atención especializada (43).

En cuanto al síndrome de Pierre Robin, se destaca que la micrognatia facial es frecuente y puede obstruir las vías respiratorias desde la infancia, complicando el tratamiento. Sin embargo, la mayoría de los pacientes no requieren intervención temprana y no presentan compromiso respiratorio significativo (45).

El síndrome de Marfan afecta el sistema oral, aunque las malformaciones no son tan comunes como en otras condiciones genéticas. Características como paladar alto, mandíbula estrecha, apiñamiento dental y arqueamiento del paladar pueden estar presentes. Sin embargo, la prevalencia de estas malformaciones varía entre los afectados por este síndrome (46).

# DISCUSIÓN.

---

## 9 DISCUSIÓN.

La revisión sistemática revela una gama diversa de características orales que son compartidas y distintivas entre los síndromes estudiados, que incluyen el Síndrome de Marfan, Síndrome de Sturge-Weber, Síndrome de Pierre-Robin, Síndrome de Treacher-Collins, Síndrome de Hallermann-Streiff (HSF), Síndrome Papillon-Lefèvre, Osteogénesis Imperfecta, Síndrome de Williams (WS), Síndrome de Prader-Willi y Síndrome de Displasia Ectodérmica (8,16,26,28,30,39,45,46,43).

Entre las características orales comunes se destacan las anomalías en la estructura y función de la boca, los dientes y las encías. La presencia de malformaciones dentales es recurrente, con casos que van desde la malformación hasta la ausencia de dientes, junto con una erupción irregular o tardía de los mismos.

Los estudios científicos confirman como factor en común entre estos distintos síndromes la aparición de paladar hendido o fisuras palatinas en varios de los síndromes estudiados, lo que puede afectar significativamente la función oral y la articulación del habla (56, 57, 58).

Al comparar nuestros hallazgos con la literatura existente, se evidencia que la maloclusión dental, que se define como una condición donde los dientes superiores e inferiores no están alineados de manera adecuada al cerrar la boca, emerge como un rasgo común entre los síndromes analizados. Esta discrepancia en la alineación dental puede tener implicaciones significativas en la capacidad de masticación y, en última instancia, en la salud bucal global de los individuos afectados (59, 60, 61).

En lo que respecta a la estructura facial, se observan alteraciones que van desde mandíbulas pequeñas hasta deformidades craneofaciales, lo que confirma la influencia de estos síndromes en el desarrollo facial.

Estas características faciales distintivas pueden tener un impacto tanto estético como funcional en la vida diaria de los afectados (62, 63).

Además, como descrito por Polychronis G. et al. se identifican problemas en la articulación temporomandibular (ATM) en algunos de estos síndromes, lo que puede manifestarse como dolor y dificultad para abrir y cerrar la boca, afectando la capacidad para comer y hablar con normalidad (64).

Aunque estas características orales son comunes entre los síndromes estudiados, cada uno presenta también rasgos específicos. Por ejemplo, el Síndrome de Marfan se asocia con un paladar alto y arqueado, mientras que el Síndrome de Treacher-Collins se caracteriza por malformaciones faciales como pómulos y mandíbula subdesarrollados (65, 66).

El Síndrome de Williams, por su parte, puede presentar anomalías dentales como dientes pequeños y espaciados, y la Osteogénesis Imperfecta se distingue por fragilidad dental y retraso en la erupción de los dientes (67).

Asimismo, el Síndrome de Prader-Willi puede estar relacionado con paladar hendido y retraso en el desarrollo dental, mientras que la Displasia Ectodérmica se caracteriza por la ausencia parcial o total de dientes, junto con la falta de desarrollo de las glándulas salivales, lo que puede provocar sequedad bucal crónica (68).

Es esencial reconocer que estas características orales son solo una parte del espectro clínico de cada síndrome, y que la presentación clínica puede variar ampliamente entre individuos afectados.

Por lo tanto, el tratamiento dental personalizado y la atención especializada son fundamentales para abordar las necesidades específicas de cada paciente y mejorar su calidad de vida oral.

Los síndromes considerados en esta revisión, como el Síndrome de Marfan, Síndrome de Sturge-Weber, Síndrome de Pierre-Robin, Síndrome de Treacher-Collins, Síndrome Hallermann-Streiff (HSF), Síndrome Papillon-Lefèvre, Osteogénesis Imperfecta, Síndrome de

Williams (WS), Síndrome de Prader-Willi y Síndrome de Displasia Ectodérmica, presentan un espectro amplio y diverso de manifestaciones físicas y desafíos clínicos, que requieren una atención multidisciplinaria y enfoques de tratamiento personalizados (8,16,26,28,30,39,45,46,43).

El Síndrome de Marfan, está evidenciado por la literatura por ser conocido por su afectación en el sistema cardiovascular y el tejido conectivo, pero también puede afectar la cavidad oral.

En términos dentales, los pacientes con Síndrome de Marfan pueden experimentar apiñamiento dental y un paladar alto y arqueado.

El tratamiento de estas manifestaciones dentales y faciales del Síndrome de Marfan generalmente implica un enfoque multidisciplinario. La ortodoncia desempeña un papel fundamental en la corrección de la maloclusión y el apiñamiento dental, utilizando aparatos como brackets y alineadores para reposicionar los dientes y mejorar la alineación de la mandíbula. Este proceso puede llevar tiempo y requiere la supervisión cuidadosa de un ortodoncista especializado en tratar pacientes con condiciones genéticas como el Síndrome de Marfan (69,70).

Por otro lado, al profundizar en nuestro análisis, el Síndrome de Sturge-Weber emerge como una entidad clínica singular y compleja.

Los estudios científicos evidencian como el manejo integral del Síndrome de Sturge-Weber requiere un enfoque multidisciplinario y coordinado que aborde tanto las manifestaciones cutáneas como las orales de la enfermedad. En el caso específico de las lesiones orofaciales, la terapia láser se ha establecido como un componente clave del tratamiento, ofreciendo una opción efectiva para la reducción y el control de los hemangiomas vasculares (71).

El uso de diferentes tipos de láser, como el láser de colorante pulsado o el láser de neodimio:itrio-aluminio-granate (Nd:YAG), puede ayudar a minimizar el tamaño y la intensidad de los hemangiomas orofaciales, mejorando así la función y la estética de la región afectada (72).

En cuanto al tratamiento del Síndrome de Pierre-Robin, la literatura revisada durante este estudio revela una falta de consenso claro sobre la mejor estrategia terapéutica. Sin embargo, algunos de los escasos artículos que abordan el tema sugieren que el enfoque terapéutico suele involucrar la combinación de cirugía reconstructiva del paladar y ortodoncia (73,74).

La cirugía reconstructiva del paladar tiene como objetivo principal corregir el paladar hendido, lo que ayuda a mejorar la función respiratoria y alimentaria al reducir la obstrucción de la vía aérea superior y facilitar la succión durante la alimentación. Este procedimiento puede implicar la reparación quirúrgica del paladar hendido para restaurar la continuidad del paladar y mejorar la separación entre la cavidad oral y la cavidad nasal (75).

Además, el tratamiento ortodóncico puede ser necesario para abordar la maloclusión dental asociada con el Síndrome de Pierre-Robin. Esto puede implicar el uso de aparatos ortodóncicos, como brackets o alineadores, para reposicionar los dientes y mejorar la alineación de la mandíbula. Corregir la maloclusión no solo contribuye a una mejor función masticatoria y estética dental, sino que también puede tener un impacto positivo en la función respiratoria al permitir una mejor alineación de las vías respiratorias superiores (76).

Para el Síndrome de Treacher-Collins y el Síndrome Hallermann-Streiff (HSF), ambos caracterizados por malformaciones faciales como mandíbula subdesarrollada, se destaca la necesidad de cirugía reconstructiva facial (77,78).

Sin embargo, mientras que el Síndrome de Treacher-Collins puede requerir también atención ortodóncica y odontológica especializada para abordar las malformaciones dentales, el HSF se centra en la corrección de la maloclusión y la mejora estética a través de la ortodoncia (79).

Por otro lado, el Síndrome Papillon-Lefèvre y la Osteogénesis Imperfecta comparten la preocupación por la salud dental, pero difieren en sus enfoques.

Mientras que el Papillon-Lefèvre se centra en el tratamiento periodontal para controlar la gingivitis y el uso de prótesis dentales para reemplazar los dientes perdidos, la Osteogénesis

Imperfecta requiere un enfoque más conservador para evitar fracturas dentales, fortalecer el esmalte y prevenir complicaciones óseas adicionales (80,81).

Por otro lado, el Síndrome de Williams y el Síndrome de Prader-Willi se enfocan en la corrección de la maloclusión y la mejora estética a través de la ortodoncia, aunque el Síndrome de Prader-Willi también puede requerir cirugía reconstructiva del paladar para abordar la hendidura palatina y garantizar un desarrollo dental adecuado (82, 83).

Finalmente, el Síndrome de Displasia Ectodérmica destaca por la ausencia parcial o total de dientes y la sequedad bucal crónica, lo que requiere el uso de prótesis dentales y medidas para estimular la producción de saliva, abordando así tanto la estética como la función oral (84).

En resumen, si bien estos síndromes presentan desafíos únicos en términos de manifestaciones orales y tratamientos asociados, la colaboración entre diferentes especialidades médicas y dentales es esencial para proporcionar un cuidado integral y personalizado.

La comprensión de las necesidades específicas de cada paciente y la adaptación de los tratamientos en consecuencia son fundamentales para mejorar la calidad de vida de aquellos afectados por estos síndromes raros.

La visibilidad de las Enfermedades Raras a nivel multidisciplinar y su humanización, son uno de los retos planteados en la Agenda 2030 de Naciones Unidas, por esta razón es importante abordar el manejo clínico de todas las patologías, incluidas las patologías orales.

### 9.1 Limitaciones del estudio.

Las limitaciones de este estudio son múltiples y derivan principalmente de la escasez de literatura científica disponible con datos claros y comparativos sobre los síndromes mencionados. Este desafío surge debido a la naturaleza misma de estas condiciones, las

cuales son, en muchos casos, difíciles de identificar y manejar, especialmente cuando se trata de sus manifestaciones a nivel oral.

En primer lugar, la rareza de estos síndromes implica una baja prevalencia en la población general, lo que limita la cantidad de estudios clínicos y casos reportados disponibles en la literatura científica. Esto dificulta la obtención de una muestra representativa y significativa para realizar análisis comparativos sólidos y extraer conclusiones confiables.

Además, la diversidad de manifestaciones clínicas dentro de cada síndrome agrega una capa adicional de complejidad al estudio.

Cada paciente puede presentar una combinación única de características físicas y orales, lo que dificulta aún más la estandarización de los datos y la identificación de patrones consistentes.

Otro factor limitante es la falta de consenso en la terminología y clasificación utilizada para describir las manifestaciones orales de estos síndromes. La variedad de términos y descripciones utilizadas en la literatura dificulta la comparación directa entre estudios y la extrapolación de resultados.

Asimismo, la mayoría de los estudios disponibles se centran en aspectos específicos de cada síndrome, lo que dificulta la obtención de una imagen completa y holística de las afectaciones orales en comparación con otros síndromes. Esto resalta la necesidad de investigaciones futuras que adopten un enfoque más integral y comparativo para abordar esta brecha de conocimiento.

En resumen, la complejidad y rareza de los síndromes estudiados, junto con la falta de consenso terminológico y la escasez de estudios comparativos, representan limitaciones significativas en la investigación de sus manifestaciones orales.

Superar estas limitaciones requerirá un esfuerzo colaborativo entre investigadores y profesionales de la salud para recopilar datos más completos y comparativos, lo que permitirá mejorar la comprensión y el manejo de estas condiciones poco frecuentes.

# CONCLUSIONES.

---

## 10 Conclusiones.

### **Conclusiones principales:**

- A través de la revisión sistemática de la literatura y el análisis de los estudios seleccionados, se pudo observar una variedad de manifestaciones orales asociadas con cada una de estas enfermedades raras. Se identificaron patrones comunes, como malformaciones dentales, maloclusión, paladar hendido, y problemas de la articulación temporomandibular.

Sin embargo, también se encontraron diferencias significativas en cuanto a la naturaleza y gravedad de las afectaciones orales entre los diferentes síndromes estudiados.

Concluimos, que no existe ningún protocolo de actuación para abordar las manifestaciones orales en este tipo de pacientes afectados con síndromes raros.

### **Conclusiones secundarias:**

- En relación con la incidencia de los síndromes mencionados dentro de la población odontopediátrica, se observa una variabilidad significativa. El Síndrome de Pierre-Robin y el Síndrome de Treacher-Collins son más comunes en la población odontopediátrica, ya que afectan el desarrollo facial y pueden manifestarse desde una edad temprana.
- En cuanto a las relaciones entre los síndromes considerando factores como el sexo y la edad de los pacientes, se observan diferencias en la presentación y gravedad de las manifestaciones orales.

El Síndrome de Pierre-Robin tiende a afectar más a los varones que a las mujeres, y suele manifestarse desde el nacimiento o la infancia temprana. En contraste, el Síndrome de Displasia Ectodérmica puede presentarse de manera similar en ambos sexos y puede diagnosticarse en diferentes etapas de la infancia, dependiendo de la gravedad de la condición.

# BIBLIOGRAFÍA.

---

## 11 BIBLIOGRAFÍA:

1. Sikorska A, Cudziło D, Matthews-Kozanecka M, Turska-Malińska R. Impact of incorrect oral habits on mastication anomalies in children and adolescents - literature review and own observations. *Dev Period Med.* 2016;20(4):325–7.
2. Matthews P. Prevention of dental caries in children and young people. *Nurs Child Young People.* 4 maggio 2023;35(3):22–7.
3. Kaczorowska N, Kaczorowski K, Laskowska J, Mikulewicz M. Down syndrome as a cause of abnormalities in the craniofacial region: A systematic literature review. *Adv Clin Exp Med.* 26 novembre 2019;28(11):1587–92.
4. Tsang AKL, Taverne A, Holcombe T. Marfan syndrome: a review of the literature and case report. *Spec Care Dentist.* settembre 2013;33(5):248–54.
5. Paoloni V, Cretella Lombardo E, Placidi F, Ruvolo G, Cozza P, Laganà G. Obstructive sleep apnea in children with Marfan syndrome: Relationships between three-dimensional palatal morphology and apnea-hypopnea index. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* settembre 2018;112:6–9.
6. Laganà G, Palmacci D, Ruvolo G, Cozza P, Paoloni V. 3D evaluation of maxillary morphology in Marfan growing subjects: a controlled clinical study. *Prog Orthod.* dicembre 2019;20(1):12.
7. Westling L, Mohlin B, Bresin A. Craniofacial manifestations in the Marfan syndrome: palatal dimensions and a comparative cephalometric analysis. *J Craniofac Genet Dev Biol.* 1998;18(4):211– 8.
8. Nidhi C, Anuj C. Sturge Weber Syndrome: An Unusual Case with Multisystem Manifestations. *Ethiop J Health Sci.* 30 marzo 2016;26(2):187.
9. Volgger V, Ledderose ST, Bienenstein E, Walz C, Hermann M, Nitsche M, et al. Kind mit gefäßreichem „Kloß“ im Hals. *HNO.* settembre 2022;70(9):691–5.

10. Perez DEC, Pereira Neto JS, Graner E, Lopes MA. Sturge–Weber syndrome in a 6-year-old girl. *Int J Paediatr Dent*. marzo 2005;15(2):131–5.
11. Wannemacher MF, Forck G. [Changes in the mouth mucosa in Sturge-Weber syndrome]. *Dtsch Zahnarztl Z*. ottobre 1970;25(10):1030–5.
12. Brochard E, Decotte R. [Pierre Robin syndrome and support from associations]. *Soins PEDIATR Pueric*. 2013;(274):32–3.
13. Côté A, Fanous A, Almajed A, Lacroix Y. Pierre Robin sequence: Review of diagnostic and treatment challenges. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. aprile 2015;79(4):451–64.
14. MacLean JE. Understanding the Spectrum of Treatment Options for Infants With Pierre Robin Sequence and Airway Obstruction. *J Clin Sleep Med JCSM Off Publ Am Acad Sleep Med*. 15 marzo 2019;15(3):373–4.
15. Breugem CC, Mink Van Der Molen AB. What is ‘Pierre Robin sequence’? *J Plast Reconstr Aesthet Surg*. dicembre 2009;62(12):1555–8.
16. Antonarakis GS, Suri S. Prevalence and patterns of permanent tooth agenesis in patients with nonsyndromic Pierre Robin sequence. *Am J Orthod Dentofacial Orthop*. aprile 2014;145(4):452–60.
17. Denion E, Capon N, Martinot V, Pellerin P. Neonatal Permanent Jaw Constriction Because of Oral Synechiae and Pierre Robin Sequence in a Child with van der Woude Syndrome. *Cleft Palate Craniofac J*. gennaio 2002;39(1):115–9.
18. Camacho M, Noller MW, Zaghi S, Reckley LK, Fernandez-Salvador C, Ho E, et al. Tongue–lip adhesion and tongue repositioning for obstructive sleep apnoea in Pierre Robin sequence: A systematic review and meta-analysis. *J Laryngol Otol*. maggio 2017;131(5):378–83.
19. Ranadheer E, Nagaraju K, Suresh P, Updesh M. Eight year follow-up dental treatment in a patient with Treacher Collins syndrome. *J Indian Soc Pedod Prev Dent*. 2012;30(3):254.

20. Orr RW. Full Mouth Dental Restoration on a Treacher-Collins Patient Without Intubation. *AANA J.* febbraio 2023;91(1):55–60.
21. Da Silva Dalben G, Costa B, Gomide MR. Prevalence of dental anomalies, ectopic eruption and associated oral malformations in subjects with Treacher Collins syndrome. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endodontology.* maggio 2006;101(5):588–92.
22. Dalben GDS, Neves LT, Gomide MR. Oral health status of children with Treacher Collins syndrome. *Spec Care Dentist.* marzo 2006;26(2):71–5.
23. Vadiakas G, Oulis C, Tsianos E, Mavridou S. A typical Hallermann-Streiff syndrome in a 3 year old child. *J Clin Pediatr Dent.* 1995;20(1):63–8.
24. Robotta P, Schafer E. Hallermann-Streiff syndrome: case report and literature review. *Quintessence Int Berl Ger* 1985. aprile 2011;42(4):331–8.
25. Godzieba A, Smektała T, Dowgierd K, Sporniak-Tutak K, Kowalski J. Diagnosis, Early Care, and Treatment of Hallermann-Streiff Syndrome: A Review of the Literature. *Pediatr Ann* [Internet]. maggio 2021 [citato 29 gennaio 2024];50(5). Disponibile su: <https://journals.healio.com/doi/10.3928/19382359-20210415-01>
26. Patel S, Davidson LE. Papillon–Lefèvre syndrome: a report of two cases. *Int J Paediatr Dent.* luglio 2004;14(4):288–94.
27. Pratchyapruit W, Kullavanijaya P. Papillon-Lefevre Syndrome: A Case Report. *J Dermatol.* giugno 2002;29(6):329–35.
28. Nickles K, Schacher B, Schuster G, Valesky E, Eickholz P. Evaluation of Two Siblings With Papillon-Lefèvre Syndrome 5 Years After Treatment of Periodontitis in Primary and Mixed Dentition. *J Periodontol.* novembre 2011;82(11):1536–47.
29. Alania KN, Iverieli MB, Abashidze NO, Gogishvili KB, Chigladze TT. [Oral cavity features in patients suffering from osteogenesis imperfecta]. *Georgian Med News.* aprile 2011;(193):34–41.

30. Lingaraju N, Nagarathna P, Vijayalakshmi R, Sheshadri P. Osteogenesis Imperfecta/Lobstein Syndrome associated with Dentinogenesis Imperfecta. *J Contemp Dent Pract.* febbraio 2013;14(1):140–2.
31. Milano M, Wright T, Loechner KJ. Dental implications of osteogenesis imperfecta: treatment with IV bisphosphonate: report of a case. *Pediatr Dent.* 2011;33(4):349–52.
32. Axelsson S. Variability of the cranial and dental phenotype in Williams syndrome. *Swed Dent J Suppl.* 2005;(170):3–67.
33. Maurino V, Azzi L, Vinci R, Croveri F, Boggio A, Silvestre-Rangil J, et al. The “elfin face”: craniofacial and dental aspects of the Williams-Beuren syndrome. *J Biol Regul Homeost Agents.* 2017;31(2 Suppl 1):105–11.
34. Gerreth K, Pawlaczyk-Kamieńska T. [Special dental management in patients with Williams syndrome]. *Przegl Lek.* 2016;73(9):671–4.
35. Saeves R, Espelid I, Storhaug K, Sandvik L, Nordgarden H. Severe tooth wear in Prader-Willi syndrome. A case–control study. *BMC Oral Health.* dicembre 2012;12(1):12.
36. Nolan ME. Anticipatory guidance for parents of Prader-Willi children. *Pediatr Nurs.* 2003;29(6):427–30, 451.
37. Ishihara Y, Sugawara Y, Ei Hsu Hlaing E, Nasu M, Kataoka T, Odagaki N, et al. Orthodontic correction of severe Class II malocclusion in a patient with Prader-Willi syndrome. *Am J Orthod Dentofacial Orthop.* novembre 2018;154(5):718–32.
38. Saeves R, Klinge RF, Risnes S. Microscopic structure of dental hard tissues in primary and permanent teeth from individuals with Prader-Willi syndrome. *Arch Oral Biol.* giugno 2016;66:55– 60.
39. Olczak-Kowalczyk D, Korporowicz E, Gozdowski D, Lecka-Ambroziak A, Szalecki M. Oral findings in children and adolescents with Prader-Willi syndrome. *Clin Oral Investig.* marzo 2019;23(3):1331–9.

40. Saeves R, Nordgarden H, Storhaug K, Sandvik L, Espelid I. Salivary flow rate and oral findings in Prader–Willi syndrome: a case-control study. *Int J Paediatr Dent.* gennaio 2012;22(1):27–36.
41. Olczak-Kowalczyk D, Witt A, Gozdowski D, Ginalska-Malinowska M. Oral mucosa in children with Prader-Willi syndrome: Oral mucosa in children with PWS. *J Oral Pathol Med.* novembre 2011;40(10):778–84.
42. AlNuaimi R, Mansoor M. Prosthetic rehabilitation with fixed prosthesis of a 5-year-old child with Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia and Oligodontia: a case report. *J Med Case Reports.* dicembre 2019;13(1):329.
43. Mířová E, Kratochvilova L, Dostalova T, Schwarz M, Macek Jr. M, Marek I, et al. Ectodermal dysplasia: important role of complex dental care in its interdisciplinary management. *Eur J Paediatr Dent.* 2022;23(2):140–6.
44. Vasan N. Management of ectodermal dysplasia in children--an overview. *Ann R Australas Coll Dent Surg.* ottobre 2000;15:218–22.
45. Scott AR, Tibesar RJ, Sidman JD. Pierre Robin Sequence: evaluation, management, indications for surgery, and pitfalls. *Otolaryngol Clin North Am.* 2012 Jun;45(3):695-710, ix.
46. Laganà G, Palmacci D, Ruvolo G, Cozza P, Paoloni V. 3D evaluation of maxillary morphology in Marfan growing subjects: a controlled clinical study. *Prog Orthod.* 2019 Mar 18;20(1):12.
47. Laffargue F, Lienhardt-Roussie A, Lacombe D, Delrue MA. Signes cliniques évocateurs d'un syndrome de Marfan chez l'enfant de moins de 10ans [Clinical signs of Marfan syndrome in children under 10 years of age]. *Arch Pediatr.* 2013 Nov;20(11):1193-1200.
48. Khanna P, Ray BR, Govindrajan SR, Sinha R, Chandralekha, Talawar P. Anesthetic management of pediatric patients with Sturge-Weber syndrome: our experience and a review of the literature. *J Anesth.* 2015 Dec;29(6):857-61.
49. Bergeron M, Cohen AP, Maby A, Babiker HE, Pan BS, Ishman SL. The Effect of Cleft Palate Repair on Polysomnography Results. *J Clin Sleep Med.* 2019 Nov 15;15(11):1581-1586.

50. Ji C, Yao D, Li MY, Chen WJ, Lin SL, Zhao ZY. A study on facial features of children with Williams syndrome in China based on three-dimensional anthropometric measurement technology. *Am J Med Genet A*. 2020 Sep;182(9):2102-2109.
51. Vincent M, Geneviève D, Ostertag A. reacher Collins syndrome: a clinical and molecular study based on a large series of patients. *Genet Med*. 2016 Jan;18(1):49-56.
52. Mirshekari A, Safar F. Hallermann-Streiff syndrome: a case review. *Clin Exp Dermatol*. 2004 Sep;29(5):477-9.
53. Landow RK, Cheung H, Bauer M. Papillon-Lefèvre syndrome. *Int J Dermatol*. 1983 Apr;22(3):177-9
54. Hart PS. Salivary abnormalities in Prader-Willi syndrome. *Ann N Y Acad Sci*. 1998 Apr 15;842:125-31.
55. Crossan E, O'Connell AC. Parental perception on oral health-related quality of life and dental features of ectodermal dysplasia and isolated hypodontia in children. *BMC Oral Health*. 2021 Oct 9;21(1):510.
56. Agarwal A, Rehani U, Adlakha V, Kaushik M, Kaushik N (2009) Comparative analysis of the amount of plaque formation and asso- ciated gingival inflammation in deciduous, mixed and permanent dentition. *Int J Clin Pediatr Dent* 2(3):23–26.
57. an Strijen PJ, Breuning KH, Becking AG, et al. Complications in bilateral mandibular distraction osteogenesis using internal devices. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 2003;96(4):392–7.
58. Quirynen M, Bollen CM, Vandekerckhove BN, Dekeyser C, Papaioannou W, Eyssen H. Full- vs. partial- mouth disinfection in the treatment of periodontal infections: Short-term clinical and microbiological observations. *J Dent Res* 1995;74:1459-1467.
59. Tinanoff N, Temporo P, Maderazo EG. Dental treatment of Papillon-Lefe`vre syndrome: 15-year follow-up. *J Clin Periodontol* 1995;22:609-612.

60. Matalova E, Fleischmannova J, Sharpe PT, Tucker AS. Tooth agenesis: from molecular genetics to molecular dentistry. *J Dent Res* 2008;87:617-23.
61. Docimo R, Maturo P, D'Auria F, Grego S, Costacurta M, Perugia C, Chiariello L. Association between Oro-facial defects and systemic alterations in children affected by Marfan syndrome. *J Clin Diagn Res.* 2013;7(4):700–3.
62. Pyeritz RE, McKusick VA. The Marfan syndrome: diagnosis and management. *N Engl J Med.* 1979;300(14):772–7.
63. Enjolras O, Riche MC, Merland JJ. Facial Port-Wine Stains and Sturge-Weber Syndrome. *Pediatrics.* 1985;76:48 -51.
64. Polychronis G, Halazonetis DJ. Shape covariation between the craniofacial complex and first molars in humans. *J Anat.* 2014;225(2):220–31.
65. Westling L, Mohlin B, Bresin A. Craniofacial manifestations in the Marfan syndrome: palatal dimensions and a comparative cephalometric analysis. *J Craniofac Genet Dev Biol.* 1998;18(4):211–8.
66. Splendore A, Jabs EW, Passos-Bueno MR. Screening of TCOF1 in patients from different populations: confirmation of mutational hot spots and identification of a novel missense mutation that suggests an important functional domain in the protein treacle. *J Med Genet* 2002;39:493–495
67. Klingenberg CP. Visualizations in geometric morphometrics: how to read and how to make graphs showing shape changes. *Hystrix.* 2013;24:1–10.
68. Laganà G, Venza N, Paoloni V, Bertoldo F, Ruvolo G, Cozza P. A 3D geometric morphometric analysis of the palatal morphology in marfan's syndrome: a preliminary study. *J Clin Diagn Res.* 2018;12(1):ZC14–7
69. Neto FXP, Junior MAV, Ximenes LS et al. Clinical features of Sturge Weber Syndrome. *Intl Arch Otorhino-laryngol.* 2008;12:490-7.

70. Barsky SH, Rosen S, Geer DE et al. The nature and evaluation of port wine stains: A computer assisted study. *J Invest Dermatol*. 1980;74:154-7.
71. Suri S, Ross RB, Tompson BD. Craniofacial morphology and adolescent facial growth in Pierre Robin sequence. *Am J Orthod Dentofacial Orthop* 2010;137:763-74.
72. Suri S, Ross RB, Tompson BD. Mandibular morphology and growth with and without hypodontia in subjects with Pierre Robin sequence. *Am J Orthod Dentofacial Orthop* 2006;130:37-46.
73. Laitinen SH, Ranta RE. Cephalometric measurements in patients with Pierre Robin syndrome and isolated cleft palate. *Scand J Plast Reconstr Surg Hand Surg* 1992;26:177-83.
74. Laitinen SH, Heliövaara A, Ranta RE. Craniofacial morphology in young adults with Pierre Robin sequence and isolated cleft palate. *Acta Odontol Scand* 1997;55:223-8.
75. Splendore A, Jabs EW, Passos-Bueno MR. Screening of TCOF1 in patients from different populations: confirmation of mutational hot spots and identification of a novel missense mutation that suggests an important functional domain in the protein treacle. *J Med Genet* 2002;39:493–495.
76. Hendrix SL, Sauer HJ. Successful pregnancy in a patient with Hallermann–Streiff syndrome. *Am J Obstet Gynecol* 1991; 164: 1102–4.
77. Posnick JC. Treacher Collins syndrome: perspectives in evaluation and treatment. *J Oral Maxillofac Surg* 1997;55:1120–1133.
78. Gupte T, Iyer V, Damle S, Malik N, Halbe A. Osteogenesis imperfecta. *Journal of Indian Society of Pedodontics and Preventive Dentistry* 2006;24(5):44-46.
79. Pacheco JJ, Coelho C, Salazar F, Contreras A, Slots J, Velazco CH. Treatment of Papillon-Lefevre syndrome periodontitis. *J Clin Periodontol* 2002;29:370-374.

79. Ashley FP, Usiskin LA, Wilson RF, Wagaiyu E (1998) The relationship between irregularity of the incisor teeth, plaque, and gingivitis: a study in a group of schoolchildren aged 11–14 years. *Eur J Orthod* 20(1):65–72.

80. Axelsson S, Kjaer I, Heiberg A, Bjørnland T, Storhaug K. Neurocranial morphology and growth in Williams syndrome. *Eur J Orthod*. 2005 Feb;27(1):32-47.

**ANEXOS.**

---

## 12 ANEXOS

*Tabla 1: Síndromes con afectación de la cavidad oral.*

<p><b>SINDROMES CON AFECTACIÓN DE LA CAVIDAD ORAL:</b></p>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Síndrome de Down.</li><li>• Síndrome de Marfan.</li><li>• Síndrome de Sturge-Weber.</li><li>• Síndrome de Pierre-Robin.</li><li>• Síndrome de Treacher-Collins.</li><li>• Síndrome de Hallermann-Streiff-Francois.</li><li>• Síndrome de Papillon-Lefevre.</li><li>• Osteogénesis imperfecta.</li><li>• Síndrome de Williams.</li><li>• Síndrome de Prader-Willi.</li><li>• Displasia ectodérmica.</li></ul>
--	--

Tabla 2: Pregunta PICO.

	Componente:	Pregunta de investigación:
P   I   C   O	Población.	Pacientes infantiles.
	Intervención.	Síndromes raras: <i>Síndrome de Marfan</i> , <i>síndrome di Sturge Weber</i> , <i>Síndrome de Pierre-Robin</i> , <i>síndrome de Williams</i> , <i>síndrome di Treacher-Collins</i> , <i>Síndrome di Hallermann-Streiff-Francois</i> , <i>síndrome de Papillon Lefevre</i> ; <i>osteogénesis imperfecta</i> ; <i>Síndrome de Prader Willis</i> ; <i>Síndrome displásica ectodérmica</i> .
	Comparación.	-
	ResultadOs.	Incidencia de las implicaciones orales en enfermedades raras en niños.

Tabla 3: Términos Decs.

	Descripción:	DecS:
P   I  C   O	Población.	<i>Pediatric patients, Pediatric patient, Child patients, Child patient, Young patients, young patient, young patient.</i>
	Intervención.	<i>Rare syndromes, Rare syndrome, Uncommon syndromes, uncommon syndrome, Infrequent syndromes, Infrequent syndrome, Atypical syndromes, Atypical syndrome, Unusual syndromes, Unusual syndrome, Exceptional syndromes, Exceptional syndrome, Marfan syndrome, Sturge-Weber syndrome, Pierre-Robin syndrome, Williams syndrome, Treacher-Collins syndrome, Hallermann-Streiff-Francois syndrome, Papillon-Lefevre syndrome; osteogenesis imperfecta; Prader-Willi syndrome; Ectodermal dysplasia syndrome.</i>
	Comparación.	-
	Resultados.	<i>Incidence, Incidences, Occurrence, Frequency, Rate, Occasion, Instance, Eventuality, Manifestation, Presence.</i>

Tabla 4: Ecuación de Búsqueda.

Descripción:	DecS:
<p>Pub Med:</p>	<p><i>("Paediatric patients" OR "Paediatric patient" OR "Child patients" OR "Child patient" OR "Young patients" OR "young patient" OR "young patient") AND ("Rare syndromes" OR "Rare syndrome" OR "Uncommon syndromes" OR "uncommon syndrome" OR "Infrequent syndromes" OR "Infrequent syndrome" OR "Atypical syndromes" OR "Atypical syndrome" OR "Unusual syndromes" OR "Unusual syndrome" OR "Exceptional syndromes" OR "Exceptional syndrome" OR "Marfan syndrome" OR "Sturge-Weber syndrome" OR "Pierre-Robin syndrome" OR "Williams syndrome" OR "Treacher-Collins syndrome" OR "Hallermann-Streiff-Francois syndrome" OR "Papillon-Lefevre syndrome" OR "osteogenesis imperfecta" OR "Prader-Willi syndrome" OR "Ectodermal dysplasia syndrome" OR "Incidence" OR "Incidences" OR "Occurrence" OR "Frequency" OR "Rate" OR "Occasion" OR "Instance" OR "Eventuality" OR "Manifestation" OR "Presence") NOT ("Studies on patients older than 18 years").</i></p>
<p>Web of Science.</p>	<p><i>TS= ("Paediatric patients" OR "Paediatric patient" OR "Child patients" OR "Child patient" OR "Young patients" OR "young patient" OR "young patient") AND TS= ("Rare syndromes" OR "Rare syndrome" OR "Uncommon syndromes" OR "uncommon syndrome" OR "Infrequent syndromes" OR "Infrequent syndrome" OR "Atypical syndromes" OR "Atypical syndrome" OR "Unusual syndromes" OR "Unusual syndrome" OR "Exceptional syndromes" OR "Exceptional syndrome" OR "Marfan syndrome" OR "Sturge-Weber syndrome" OR "Pierre-Robin syndrome" OR "Williams syndrome" OR "Treacher-</i></p>

	<p><i>Collins syndrome" OR "Hallermann-Streiff-Francois syndrome" OR "Papillon-Lefevre syndrome" OR "osteogenesis imperfecta" OR "Prader-Willi syndrome" OR "Ectodermal dysplasia syndrome" OR "Incidence" OR "Incidences" OR "Occurrence" OR "Frequency" OR "Rate" OR "Occasion" OR "Instance" OR "Eventuality" OR "Manifestation" OR "Presence") NOT (Studies on patients older than 18 years).</i></p>
<p>Scopus.</p>	<p><i>TITLE-ABS-KEY("Pediatric patients" OR "Pediatric patient" OR "Child patients" OR "Child patient" OR "Young patients" OR "young patient" OR "young patient") AND ("Rare syndromes" OR "Rare syndrome" OR "Uncommon syndromes" OR "uncommon syndrome" OR "Infrequent syndromes" OR "Infrequent syndrome" OR "Atypical syndromes" OR "Atypical syndrome" OR "Unusual syndromes" OR "Unusual syndrome" OR "Exceptional syndromes" OR "Exceptional syndrome" OR "Marfan syndrome" OR "Sturge-Weber syndrome" OR "Pierre-Robin syndrome" OR "Williams syndrome" OR "Treacher-Collins syndrome" OR "Hallermann-Streiff-Francois syndrome" OR "Papillon-Lefevre syndrome" OR "osteogenesis imperfecta" OR "Prader-Willi syndrome" OR "Ectodermal dysplasia syndrome" OR "Incidence" OR "Incidences" OR "Occurrence" OR "Frequency" OR "Rate" OR "Occasion" OR "Instance" OR "Eventuality" OR "Manifestation" OR "Presence") TITLE-ABS-KEY (NOT Studies on patients older than 18 years).</i></p>

Tabla 5: Tipos de Sesgos.

Tipo de Sesgo:	Descripción:
<b>Sesgo de selección:</b>	<i>Se manifiesta cuando los participantes en el estudio no reflejan adecuadamente la composición de la población de referencia.</i>
<b>Sesgo de confusión:</b>	<i>Surge cuando una variable externa incide en los resultados del estudio, generando una distorsión en la relación entre la variable independiente y la variable dependiente.</i>
Sesgo de medición:	<i>Se presenta cuando los instrumentos empleados para recopilar datos carecen de precisión o fiabilidad.</i>
<b>Sesgo de atrición:</b>	<i>Se presenta cuando hay una pérdida de participantes durante el estudio, y los individuos que se pierden podrían diferir de manera significativa de aquellos que permanecen en la investigación.</i>

<p><b>Sesgo de confirmación:</b></p>	<p><i>Se refiere al fenómeno en el cual los investigadores tienen la tendencia de buscar, interpretar o presentar los resultados de maneras que confirmen sus hipótesis o creencias preexistentes.</i></p>
<p><b>Sesgo de publicación:</b></p>	<p><i>Sucede cuando los resultados del estudio afectan la decisión de publicar o no dicho estudio.</i></p>
<p><b>Sesgo de recuerdo:</b></p>	<p><i>Se manifiesta cuando los participantes recuerdan selectivamente eventos pasados de acuerdo con sus experiencias o creencias actuales.</i></p>

Section and Topic	Item #	Checklist item	Location where item is reported
<b>TITLE</b>			
Title	1	Identify the report as a systematic review.	Portada
<b>ABSTRACT</b>			
Abstract	2	See the PRISMA 2020 for Abstracts checklist.	1
<b>INTRODUCTION</b>			
Rationale	3	Describe the rationale for the review in the context of existing knowledge.	6
Objectives	4	Provide an explicit statement of the objective(s) or question(s) the review addresses.	22
<b>METHODS</b>			
Eligibility criteria	5	Specify the inclusion and exclusion criteria for the review and how studies were grouped for the syntheses.	25
Information sources	6	Specify all databases, registers, websites, organisations, reference lists and other sources searched or consulted to identify studies. Specify the date when each source was last searched or consulted.	26
Search strategy	7	Present the full search strategies for all databases, registers and websites, including any filters and limits used.	25
Selection process	8	Specify the methods used to decide whether a study met the inclusion criteria of the review, including how many reviewers screened each record and each report retrieved, whether they worked independently, and if applicable, details of automation tools used in the process.	30
Data collection process	9	Specify the methods used to collect data from reports, including how many reviewers collected data from each report, whether they worked independently, any processes for obtaining or confirming data from study investigators, and if applicable, details of automation tools used in the process.	31
Data items	10a	List and define all outcomes for which data were sought. Specify whether all results that were compatible with each outcome domain in each study were sought (e.g. for all measures, time points, analyses), and if not, the methods used to decide which results to collect.	27
	10b	List and define all other variables for which data were sought (e.g. participant and intervention characteristics, funding sources). Describe any assumptions made about any missing or unclear information.	-
Study risk of bias assessment	11	Specify the methods used to assess risk of bias in the included studies, including details of the tool(s) used, how many reviewers assessed each study and whether they worked independently, and if applicable, details of automation tools used in the process.	33
Effect measures	12	Specify for each outcome the effect measure(s) (e.g. risk ratio, mean difference) used in the synthesis or presentation of results.	34
Synthesis methods	13a	Describe the processes used to decide which studies were eligible for each synthesis (e.g. tabulating the study intervention characteristics and comparing against the planned groups for each synthesis (item #5)).	-
	13b	Describe any methods required to prepare the data for presentation or synthesis, such as handling of missing summary statistics, or data conversions.	-
	13c	Describe any methods used to tabulate or visually display results of individual studies and syntheses.	-
	13d	Describe any methods used to synthesize results and provide a rationale for the choice(s). If meta-analysis was performed, describe the model(s), method(s) to identify the presence and extent of statistical heterogeneity, and software package(s) used.	-

Section and Topic	Item #	Checklist item	Location where item is reported
	13e	Describe any methods used to explore possible causes of heterogeneity among study results (e.g. subgroup analysis, meta-regression).	-
	13f	Describe any sensitivity analyses conducted to assess robustness of the synthesized results.	-
Reporting bias assessment	14	Describe any methods used to assess risk of bias due to missing results in a synthesis (arising from reporting biases).	-
Certainty assessment	15	Describe any methods used to assess certainty (or confidence) in the body of evidence for an outcome.	-
<b>RESULTS</b>			
Study selection	16a	Describe the results of the search and selection process, from the number of records identified in the search to the number of studies included in the review, ideally using a flow diagram.	36
	16b	Cite studies that might appear to meet the inclusion criteria, but which were excluded, and explain why they were excluded.	30
Study characteristics	17	Cite each included study and present its characteristics.	39
Risk of bias in studies	18	Present assessments of risk of bias for each included study.	43
Results of individual studies	19	For all outcomes, present, for each study: (a) summary statistics for each group (where appropriate) and (b) an effect estimate and its precision (e.g. confidence/credible interval), ideally using structured tables or plots.	45
Results of syntheses	20a	For each synthesis, briefly summarise the characteristics and risk of bias among contributing studies.	-
	20b	Present results of all statistical syntheses conducted. If meta-analysis was done, present for each the summary estimate and its precision (e.g. confidence/credible interval) and measures of statistical heterogeneity. If comparing groups, describe the direction of the effect.	-
	20c	Present results of all investigations of possible causes of heterogeneity among study results.	-
	20d	Present results of all sensitivity analyses conducted to assess the robustness of the synthesized results.	-
Reporting biases	21	Present assessments of risk of bias due to missing results (arising from reporting biases) for each synthesis assessed.	43
Certainty of evidence	22	Present assessments of certainty (or confidence) in the body of evidence for each outcome assessed.	-
<b>DISCUSSION</b>			
Discussion	23a	Provide a general interpretation of the results in the context of other evidence.	48
	23b	Discuss any limitations of the evidence included in the review.	53
	23c	Discuss any limitations of the review processes used.	-
	23d	Discuss implications of the results for practice, policy, and future research.	-
<b>OTHER INFORMATION</b>			

Section and Topic	Item #	Checklist item	Location where item is reported
Registration and protocol	24a	Provide registration information for the review, including register name and registration number, or state that the review was not registered.	-
	24b	Indicate where the review protocol can be accessed, or state that a protocol was not prepared.	-
	24c	Describe and explain any amendments to information provided at registration or in the protocol.	-
Support	25	Describe sources of financial or non-financial support for the review, and the role of the funders or sponsors in the review.	-
Competing interests	26	Declare any competing interests of review authors.	--
Availability of data, code and other materials	27	Report which of the following are publicly available and where they can be found: template data collection forms; data extracted from included studies; data used for all analyses; analytic code; any other materials used in the review.	

*From:* Page MJ, McKenzie JE, Bossuyt PM, Boutron I, Hoffmann TC, Mulrow CD, et al. The PRISMA 2020 statement: an updated guideline for reporting systematic reviews. *BMJ* 2021;372:n71. doi: 10.1136/bmj.n71

IMPACT OF TEN RARE DISEASES ON THE ORAL HEALTH OF PEDIATRIC POPULATION: A SYSTEMATIC REVIEW.

**Running title: Oral Health Impact of Ten Rare Pediatric Diseases.**

**Authors:**

**Francesca Rizzo<sup>1</sup>.**

**Tutor: Carolina Estupiñan Esguerra<sup>2</sup>.**

*<sup>1</sup> 5th year student of the Dentistry degree at the Universidad Europea de Valencia, Valencia, Spain.*

*<sup>2</sup> Assistant Professor of faculty of health sciences, Universidad Europea de Valencia. Degree in dentistry. Specialist in Integrated Dental Care for Children with Special Needs of Universidad Complutense de Madrid. Valencia, Spain.*

**Corresponding and reprints author:**

Carolina Estupiñan Esguerra<sup>2</sup>

Paseo Alameda 7, Valencia

46010, Valencia

[Carolina.estupinan@universidadeuropea.es](mailto:Carolina.estupinan@universidadeuropea.es)

## **ABSTRACT**

**Introduction:** Pediatric dentistry encompasses a wide range of pathologies, from common issues like malocclusions and multifactorial caries to more severe conditions associated with rare syndromes such as Marfan Syndrome, Sturge-Weber Syndrome, Pierre-Robin Syndrome, Treacher-Collins Syndrome, Hallermann-Streiff-Francois Syndrome, Papillon-Lefevre Syndrome, osteogenesis imperfecta, Williams Syndrome, Prader-Willi Syndrome, and ectodermal dysplasia. While there is more research on common syndromes like Down Syndrome, further study is needed on less frequent ones. We evaluated the frequency and relationships among these syndromes in pediatric dentistry, considering factors such as patients' gender and age.

**Materials and Methods:** Through a systematic review were conducted on various syndromes, including Marfan, Sturge-Weber, Pierre-Robin, Williams, Treacher-Collins, Hallermann-Streiff-François, Papillon-Lefèvre, osteogenesis imperfecta, Prader-Willi, and ectodermal dysplasia. Databases such as PubMed, Scopus, and Web of Science were used for research, and results were compared to gain a more comprehensive understanding of these disorders and their potential treatments.

**Results:** Nine selected documents examine the relationship between different syndromes and oral health, providing a detailed analysis of their impact on the oral cavity. Each article addresses specific aspects of the syndromes studied, offering a complete view of the research field and helping to better understand their differences and similarities.

**Conclusions:** The systematic review revealed various oral manifestations associated with rare diseases, including dental malformations, malocclusion, cleft palate, and temporomandibular joint problems. Although common patterns were identified, significant differences were found in the nature and severity of oral manifestations among the different syndromes studied.

**Key Words:** *Health, pediatrics, rare diseases, Down syndrome, Marfan syndrome, Sturge-Weber syndrome, Pierre-Robin syndrome, Treacher-Collins syndrome, Hallermann-Streiff-*

*Francois syndrome, Papillon-Lefevre syndrome, Osteogenesis imperfecta, Williams syndrome, Prader-Willi syndrome, Ectodermal dysplasia.*

### **Introduction:**

The pathologies related to pediatric dentistry can be varied, including common issues such as malocclusions due to genetic and environmental factors, periodontal lesions, different types of caries of multifactorial origin, to more serious problems associated with syndromes that may be more or less frequent (1). Within this diversity, there are manifestations, alterations, and oral pathologies. The main objective of this review was to study the impact on oral health in 10 syndromes included in the broad spectrum of rare diseases (2). When addressing the topic of syndromes, in recent years there has been more research on situations of higher prevalence, such as oral problems associated with Down syndrome, in contrast to less common situations generated by rarer syndromes, such as Marfan syndrome, Sturge-Weber syndrome, Pierre-Robin syndrome, Treacher-Collins syndrome, Hallermann-Streiff-Francois syndrome, Papillon-Lefevre syndrome, osteogenesis imperfecta, Williams syndrome, Prader-Willi syndrome, and ectodermal dysplasia. In pediatric dentistry, certain syndromes exhibit both common oral factors and unique characteristics specific to each syndrome (3). Common oral factors across these syndromes may include dental anomalies, such as malocclusions, tooth agenesis, or abnormal tooth morphology (4). Additionally, patients with these syndromes might experience oral health issues like periodontal disease, dental caries, or oral-facial clefts (5). Understanding both the shared oral factors and distinct oral characteristics of these syndromes is crucial for providing comprehensive and tailored dental care to pediatric patients affected by rare diseases.

### **Material y Métodos:**

This systematic review complies with the PRISMA statement (Preferred Reporting Items for Systematic reviews and Meta-Analyses) (6).

### **Focus question:**

The focus question was established according to the PICO structured question:

Population: Pediatric patients.

Intervencion: Rare syndromes: Marfan syndrome, Sturge-Weber syndrome, Pierre-Robin syndrome, Williams syndrome, Treacher-Collins syndrome, Hallermann-Streiff-Francois syndrome, Papillon-Lefevre syndrome; osteogenesis imperfecta; Prader-Willi syndrome; ectodermal dysplasia syndrome.

**Expected results:** The incidence of oral implications in rare diseases in children.

**Eligibility criteria:**

The inclusion criteria were:

- Language: Spanish and English.
- Case-control studies.
- Cohort studies.
- Studies published from January 2013 to February 2024.
- Participants under 18 years of age.
- Presence of diseases such as: Marfan syndrome, Sturge-Weber syndrome, Pierre-Robin syndrome, Williams syndrome, Treacher-Collins syndrome, Hallermann-Streiff-Francois syndrome, Papillon-Lefevre syndrome; osteogenesis imperfecta; Prader-Willi syndrome; ectodermal dysplasia syndrome.

The exclusion criteria were:

- Non-quantitative studies.
- Animal studies.
- Single case studies.
- Letters to the editor.
- Studies involving participants over 18 years of age.
- Studies on pediatric diseases other than the following: Marfan syndrome, Sturge-Weber syndrome, Pierre-Robin syndrome, Williams syndrome, Treacher-Collins syndrome, Hallermann-Streiff-Francois syndrome, Papillon-Lefevre syndrome; osteogenesis imperfecta; Prader-Willi syndrome; ectodermal dysplasia syndrome.

**Information sources and data search:** For this review, we searched the following electronic databases: Pubmed (Medline), Scopus and Web Of Science, with the following keywords:

"Paediatric patients, Rare syndromes, Marfan syndrome, Sturge-Weber syndrome, Pierre-Robin syndrome, Williams syndrome, Treacher-Collins syndrome, Hallermann-Streiff-Francois syndrome, Papillon-Lefevre syndrome, osteogenesis imperfecta, Prader-Willi syndrome, Ectodermal dysplasia syndrome.

**Search strategy:** A three-stage study selection procedure was carried out. Initially, titles were screened to eliminate irrelevant articles. Subsequently, abstracts were filtered and studies were selected based on their type. The final stage involved reading the full text, preceded by data extraction using a predefined form to confirm study eligibility.

**Extraction data:**

From each of the studies, the following data were extracted:

- Participant Quantity.
- Study Design.
- Subjects' Age.
- Patient Characteristics.
- Frequency of Oral Complications.

**Assessment of quality and bias:**

The authors assessed article quality using a checklist based on Cochrane Guide guidelines. This criterion was adapted by the authors depending on the systematic review's focus. Articles received a score of 0 if they clearly reported the endpoint, a score of 1 if the endpoint was reported insufficiently or unclearly, and a score of 2 if this information was not found. Articles scoring between 0 and 3 were classified as low risk of bias, those scoring between 4 and 7 as moderate risk, and those scoring between 8 and 10 as high risk.

**Data synthesis:**

The mean values of the primary variables were categorized based on assessment type to summarize and compare outcome variables across studies. Descriptive statistics were employed for both qualitative and quantitative variables, computing overall means for each primary and secondary variable. The mean results for each variable were combined, resulting in a single mean value derived from these pooled mean values.

## **Results**

### **Study selection:**

In the initial stage of the study, a total of 124 documents were obtained, distributed as follows: 60 in Medline - PubMed, 34 in SCOPUS, and 30 in the Web of Science. The full texts of these documents were subsequently acquired and subjected to detailed analysis. As a result of this process, it was found that 9 documents met the established inclusion criteria and were therefore included in this systematic review (Table 1).

### **Study characteristics:**

Across all reviewed articles, there is a consistency in the diagnostic approach used for these syndromes and their relationship with the oral cavity. This approach is primarily based on conducting a thorough clinical evaluation, supplemented by the use of radiographs to detect anomalies such as dental agenesis, transpositions, and the presence of supernumerary teeth (Table 2). However, it is important to note that the assessment of the frequency and extent of oral involvement can vary significantly among the different articles considered, as well as the follow-up and care provided to these patients over time. Furthermore, it is crucial to consider the specific characteristics of oral involvement that each article examines for a particular syndrome. These characteristics are detailed in Table 9 (7,8,9,10,11,12,13,14,15) (Table 3).

## **Discussion:**

The systematic review reveals a diverse range of oral characteristics that are shared and distinctive among the studied syndromes. Among the common oral features highlighted are anomalies in the structure and function of the mouth, teeth, and gums. Scientific studies confirm a common factor among these different syndromes, namely the occurrence of cleft palate or palatal fissures in several of the syndromes studied, which can significantly affect oral function and speech articulation. (16, 17, 18). When comparing our findings with existing literature, it is evident that dental malocclusion, defined as a condition where the upper and lower teeth are not properly aligned when closing the mouth, emerges as a common trait among the analyzed syndromes. (19, 20, 21). Additionally, as described by Polychronis G et al., temporomandibular joint (TMJ) issues are identified in some of these syndromes, which can manifest as pain and difficulty in opening and closing the mouth, affecting the ability to eat and speak normally (22). Although these oral characteristics are common among the studied syndromes, each one also presents specific features. For example, Marfan syndrome is associated with a high and arched palate, while Treacher-Collins syndrome is characterized by facial malformations such as underdeveloped cheekbones and jaw (23, 24). On the other hand, Williams syndrome may present dental anomalies such as small and spaced teeth, and Osteogenesis Imperfecta is distinguished by dental fragility and delayed tooth eruption (25). Similarly, Prader-Willi syndrome may be related to cleft palate and delayed dental development, while Ectodermal Dysplasia is characterized by partial or total absence of teeth, along with underdevelopment of salivary glands, which can lead to chronic dry mouth (26). Therefore, personalized dental treatment and specialized care are fundamental to address the specific needs of each patient and improve their oral quality of life. The limitations of this study are multiple and primarily stem from the scarcity of available scientific literature with clear and comparative data on the mentioned syndromes. This challenge arises due to the very nature of these conditions, which are, in many cases, difficult to identify and manage, especially when it comes to their oral manifestations. Firstly, the rarity of these syndromes implies a low prevalence in the general population, limiting the number of clinical studies and reported cases available in the scientific literature. This makes it difficult to obtain a representative and significant sample for conducting solid comparative analyses and drawing reliable conclusions. Additionally, the diversity of clinical manifestations within each

syndrome adds an additional layer of complexity to the study. Each patient may present a unique combination of physical and oral characteristics, further complicating the standardization of data and the identification of consistent patterns.

## **References:**

1. Sikorska A, Cudziło D, Matthews-Kozanecka M, Turska-Malińska R. Impact of incorrect oral habits on mastication anomalies in children and adolescents - literature review and own observations. *Dev Period Med.* 2016;20(4):325–7.
2. Matthews P. Prevention of dental caries in children and young people. *Nurs Child Young People.* 4 maggio 2023;35(3):22–7.
3. Nidhi C, Anuj C. Sturge Weber Syndrome: An Unusual Case with Multisystem Manifestations. *Ethiop J Health Sci.* 30 marzo 2016;26(2):187.
4. Breugem CC, Mink Van Der Molen AB. What is 'Pierre Robin sequence'? *J Plast Reconstr Aesthet Surg.* dicembre 2009;62(12):1555–8.
5. Da Silva Dalben G, Costa B, Gomide MR. Prevalence of dental anomalies, ectopic eruption and associated oral malformations in subjects with Treacher Collins syndrome. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endodontology.* maggio 2006;101(5):588–92.
6. Moher D, Liberati A, Tetzlaff J, Altman DG; PRISMA Group. Preferred reporting items for systematic reviews and meta-analyses: the PRISMA statement. *Int J Surg.* 2010;8(5):336-41.
7. Nidhi C, Anuj C. Sturge Weber Syndrome: An Unusual Case with Multisystem Manifestations. *Ethiop J Health Sci.* 30 marzo 2016;26(2):187.
8. Antonarakis GS, Suri S. Prevalence and patterns of permanent tooth agenesis in patients with nonsyndromic Pierre Robin sequence. *Am J Orthod Dentofacial Orthop.* aprile 2014;145(4):452–60.
9. Patel S, Davidson LE. Papillon–Lefèvre syndrome: a report of two cases. *Int J Paediatr Dent.* luglio 2004;14(4):288–94.

10. Nickles K, Schacher B, Schuster G, Valesky E, Eickholz P. Evaluation of Two Siblings With Papillon-Lefèvre Syndrome 5 Years After Treatment of Periodontitis in Primary and Mixed Dentition. *J Periodontol.* novembre 2011;82(11):1536–47.
11. Olczak-Kowalczyk D, Korporowicz E, Gozdowski D, Lecka-Ambroziak A, Szalecki M. Oral findings in children and adolescents with Prader-Willi syndrome. *Clin Oral Investig.* marzo 2019;23(3):1331–9.
12. Scott AR, Tibesar RJ, Sidman JD. Pierre Robin Sequence: evaluation, management, indications for surgery, and pitfalls. *Otolaryngol Clin North Am.* 2012 Jun;45(3):695-710, ix.
13. Laganà G, Palmacci D, Ruvolo G, Cozza P, Paoloni V. 3D evaluation of maxillary morphology in Marfan growing subjects: a controlled clinical study. *Prog Orthod.* 2019 Mar 18;20(1):12.
14. Lingaraju N, Nagarathna P, Vijayalakshmi R, Sheshadri P. Osteogenesis Imperfecta/Lobstein Syndrome associated with Dentinogenesis Imperfecta. *J Contemp Dent Pract.* febbraio 2013;14(1):140–2.
15. Míšová E, Kratochvilova L, Dostalova T, Schwarz M, Macek Jr. M, Marek I, et al. Ectodermal dysplasia: important role of complex dental care in its interdisciplinary management. *Eur J Paediatr Dent.* 2022;23(2):140–6.
16. Agarwal A, Rehani U, Adlakha V, Kaushik M, Kaushik N (2009) Comparative analysis of the amount of plaque formation and associated gingival inflammation in deciduous, mixed and permanent dentition. *Int J Clin Pediatr Dent* 2(3):23–26.
17. an Strijen PJ, Breuning KH, Becking AG, et al. Complications in bilateral mandibular distraction osteogenesis using internal devices. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 2003;96(4):392–7.
18. Quirynen M, Bollen CM, Vandekerckhove BN, Dekeyser C, Papaioannou W, Eyssen H. Full- vs. partial- mouth disinfection in the treatment of periodontal infections: Short-term clinical and microbiological observations. *J Dent Res* 1995;74:1459-1467.

19. Matalova E, Fleischmannova J, Sharpe PT, Tucker AS. Tooth agenesis: from molecular genetics to molecular dentistry. *J Dent Res* 2008;87:617-23.
20. Docimo R, Maturo P, D'Auria F, Grego S, Costacurta M, Perugia C, Chiariello L. Association between Oro-facial defects and systemic alterations in children affected by Marfan syndrome. *J Clin Diagn Res.* 2013;7(4):700–3.
21. Polychronis G, Halazonetis DJ. Shape covariation between the craniofacial complex and first molars in humans. *J Anat.* 2014;225(2):220–31.
22. Westling L, Mohlin B, Bresin A. Craniofacial manifestations in the Marfan syndrome: palatal dimensions and a comparative cephalometric analysis. *J Craniofac Genet Dev Biol.* 1998;18(4):211–8.
23. Splendore A, Jabs EW, Passos-Bueno MR. Screening of TCOF1 in patients from different populations: confirmation of mutational hot spots and identification of a novel missense mutation that suggests an important functional domain in the protein treacle. *J Med Genet* 2002;39:493–495.
24. Klingenberg CP. Visualizations in geometric morphometrics: how to read and how to make graphs showing shape changes. *Hystrix.* 2013;24:1–10.
25. Laganà G, Venza N, Paoloni V, Bertoldo F, Ruvolo G, Cozza P. A 3D geometric morphometric analysis of the palatal morphology in marfan's syndrome: a preliminary study. *J Clin Diagn Res.* 2018;12(1):ZC14–7.

Table 1: PRISMA flowchart of searching and selection process of titles during systematic review.

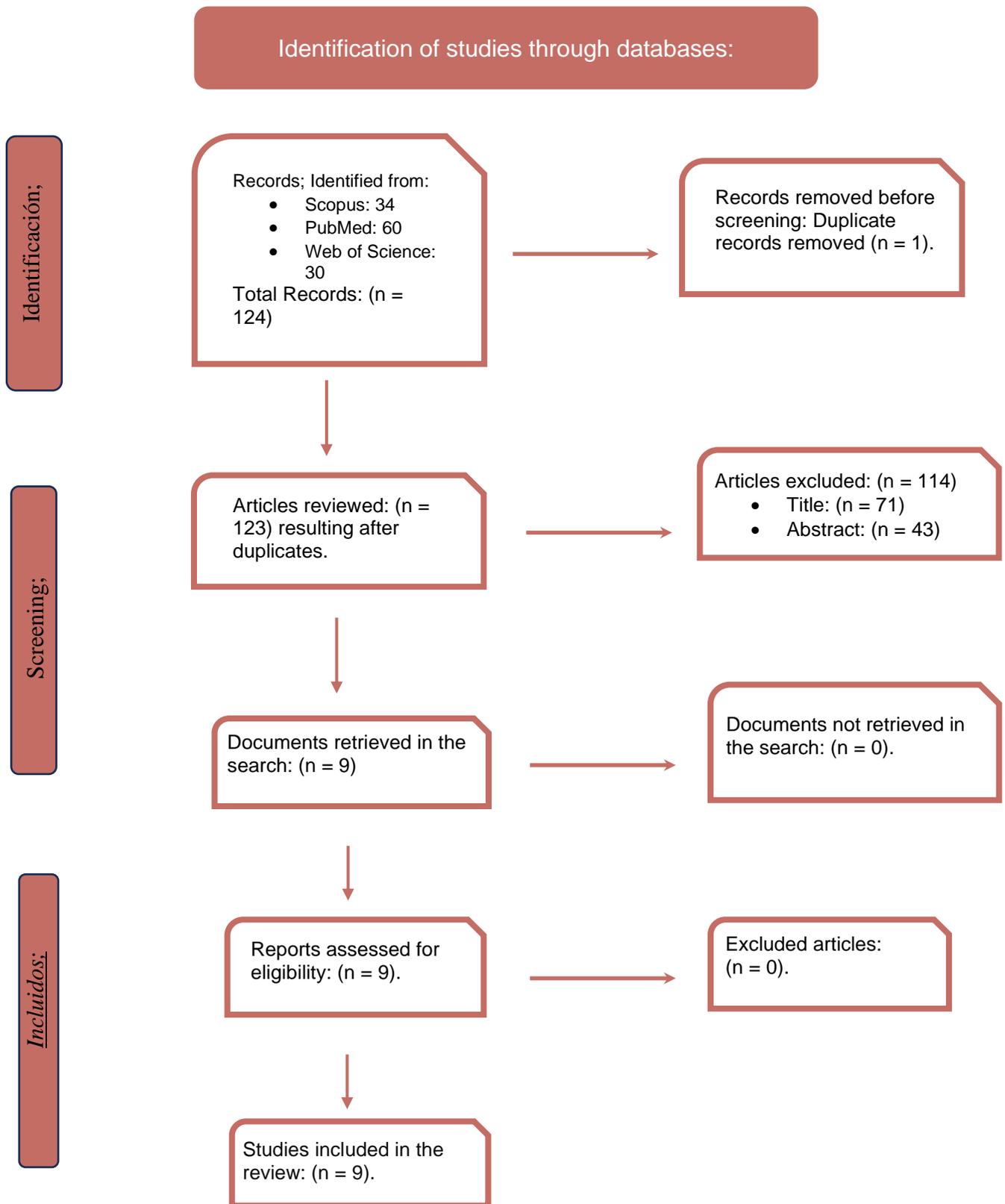


Table 2: Oral characteristics of each of the syndromes.

Author. Year	Syndrome:	Oral characteristics:
Nidhi C. 2016 (8)	<i>Weber syndrome.</i>	The intraoral examination revealed reddish discoloration of the oral mucosa, floor of the mouth, palate, and gums, gingival enlargement in the anterior upper region and posteriorly on the right side, with paleness upon pressure. The patient's oral hygiene was poor, with abundant plaque and calculus, and the presence of occlusal alterations.
Gregory S . 2014 (16)	<i>Pierre Robin syndrome.</i>	The main characteristic of this syndrome is the high prevalence of dental agenesis, which involves the absence of one or more teeth from birth. It affects any dental group, but a higher incidence is observed in the premolars.
Antonarakis GS. 2014 (26)	<i>Papillon-Lefèvre syndrome.</i>	Occasional skin lesions on eyelids, cheeks, and lip corners. Periodontal problems following dental eruption, such as red and swollen gums and halitosis due to plaque buildup. Most teeth are lost by 14-15 years old, with bone destruction that can lead to atrophic jaws.
Nickles K. 2011 (28)	<i>Papillon-Lefèvre syndrome.</i>	The generalized presence of supragingival plaque was identified, accompanied by bleeding, suppuration, and dental mobility, classified from type I to type III.
Olczak-Kowalczyk D. 2019 (39)	<i>Prader-Willi syndrome.</i>	Mouth breathing, poor oral hygiene, and bruxism are frequently observed. There is a predisposition to dental caries, enamel defects, dental wear, gingivitis, lesions in the oral mucosa, candidiasis, and angular cheilitis.
Scott AR. 2012 (45)	<i>Pierre Robin syndrome.</i>	Micrognathia, glossoptosis, and a U-shaped cleft palate. Mandibular hypoplasia.

Laganà G. 2019 (46)	<i>Marfan syndrome.</i>	High incidence of caries, root deformity, abnormal pulp chambers with obliteration, and high susceptibility to periodontal pathologies.
Lingaraju N. 2013 (30)	<i>Osteogenesis imperfecta.</i>	Fragile and prone to fractures, abnormal tooth coloration, dental malformations such as small or absent teeth, premature dental wear, delayed dental eruption, jaw and maxilla development issues, increased risk of periodontal disorders and dental caries.
Kratochvilova L. 2022 (43)	Ectodermal dysplasia.	Dental anomalies, such as oligodontia (absence of 6 or more teeth) or complete anodontia.

Table 3: Syndrome and follow-up of each one with respect to the articles.

<b>Autor. Año</b>	<b>Síndrome:</b>	<b>Seguimiento:</b>
Nidhi C. 2016 (8)	<i>Weber syndrome.</i>	<i>1 month.</i>
Gregory S . 2014 (16)	<i>Pierre Robin syndrome.</i>	-
Antonarakis GS. 2014 (26)	<i>Papillon-Lefèvre syndrome.</i>	<i>6 months.</i>
Nickles K. 2011 (28)	<i>Papillon-Lefèvre syndrome.</i>	<i>5 years.</i>
Olczak-Kowalczyk D. 2019 (39)	<i>Prader-Willi syndrome.</i>	-
Scott AR. 2012 (45)	<i>Pierre Robin syndrome.</i>	<i>5.6 years.</i>
Laganà G. 2019 (46)	<i>Marfan syndrome.</i>	-
Lingaraju N. 2013 (30)	<i>Osteogenesis imperfecta.</i>	-
Kratochvilova L. 2022 (43)	Ectodermal dysplasia.	<i>1 year.</i>



IMPACTO DE DIEZ ENFERMEDADES RARAS EN LA SALUD ORAL DE LA POBLACIÓN PEDIÁTRICA:  
UNA REVISIÓN SISTEMÁTICA.

**Título abreviado: Impacto en la Salud Oral en Diez Enfermedades Pediátricas Raras.**

Francesca Rizzo<sup>1</sup>.

Tutor: Carolina Estupiñan Esguerra<sup>2</sup>

*<sup>1</sup> Estudiante de quinto año del grado en Odontología en la Universidad Europea de Valencia, Valencia, España.*

*<sup>2</sup> Profesora Asistente de la Facultad de Medicina y Odontología. Profesora de ciencias de la salud, grado de Odontología. Odontóloga especialista en la atención odontológica integrada en el niño con necesidades especiales por la Universidad Complutense de Madrid. Valencia, España.*

**Autor de correspondencia y reimpresiones:**

Carolina Estupiñan Esguerra<sup>2</sup>

Paseo Alameda 7, Valencia

46010, Valencia

[Carolina.estupinan@universidadeuropea.es](mailto:Carolina.estupinan@universidadeuropea.es)

## **RESUMEN.**

**Introducción:** La odontopediatría abarca una amplia gama de patologías, desde problemas comunes como maloclusiones y caries multifactoriales hasta condiciones más graves asociadas a síndromes raros como el Síndrome de Marfan, Sturge-Weber, Pierre-Robin, Treacher-Collins, Hallermann-Streiff-Francois, Papillon-Lefevre, osteogénesis imperfecta, Williams, Prader-Willi y displasia ectodérmica. Aunque hay más investigación en síndromes comunes como el de Down, se necesita más estudio sobre los menos frecuentes. Evaluamos la frecuencia y relaciones entre estos síndromes en odontopediatría, considerando factores como sexo y edad de los pacientes.

**Material y método:** Se llevaron a cabo ensayos clínicos controlados y estudios de cohorte sobre varios síndromes, como el de Marfan, Sturge-Weber, Pierre-Robin, Williams, Treacher-Collins, Hallermann-Streiff-François, Papillon-Lefèvre, osteogénesis imperfecta, Prader-Willi y displasia ectodérmica. Se utilizaron bases de datos como PubMed, Scopus y Web of Science para la investigación y se compararon los resultados para obtener una comprensión más completa de estos trastornos y sus posibles tratamientos.

**Resultados:** Nueve documentos seleccionados examinan la relación entre diferentes síndromes y la salud oral, ofreciendo un análisis detallado de su impacto en la cavidad oral. Cada artículo aborda aspectos específicos de los síndromes estudiados, proporcionando una visión completa del campo de investigación y ayudando a comprender mejor sus diferencias y similitudes.

**Conclusiones:** La revisión sistemática reveló diversas manifestaciones orales vinculadas a enfermedades raras, como malformaciones dentales, maloclusión, paladar hendido y problemas en la articulación temporomandibular. Aunque se identificaron patrones comunes, se hallaron diferencias notables en la naturaleza y gravedad de las afectaciones orales entre los diferentes síndromes estudiados.

Palabras clave: *Salud, pediatría, enfermedades raras, síndrome de Down, síndrome de Marfan, síndrome de Sturge-Weber, síndrome de Pierre-Robin, síndrome de Treacher-Collins,*

*síndrome de Hallermann-Streiff-Francois, síndrome de Papillon-Lefèvre, osteogénesis imperfecta, síndrome de Williams, síndrome de Prader-Willi, displasia ectodérmica.*

## **Introducción:**

El ámbito de la odontología pediátrica abarca una amplia gama de patologías, que van desde problemas comunes como maloclusiones atribuidas a factores genéticos y ambientales, lesiones periodontales y varios tipos de caries de origen multifactorial, hasta condiciones más graves asociadas con síndromes de diversa prevalencia (1). En medio de esta diversidad se encuentran multitud de manifestaciones, alteraciones y patologías orales. El objetivo principal de esta revisión es profundizar en el impacto de la salud oral en 10 síndromes que forman parte del espectro de enfermedades raras (2). En los últimos años, ha habido un notable aumento en la investigación centrada en síndromes con mayor prevalencia, notablemente el síndrome de Down, en contraste con síndromes más raros como el síndrome de Marfan, el síndrome de Sturge-Weber, el síndrome de Pierre-Robin, el síndrome de Treacher-Collins, el síndrome de Hallermann-Streiff-Francois, el síndrome de Papillon-Lefèvre, la osteogénesis imperfecta, el síndrome de Williams, el síndrome de Prader-Willi y la displasia ectodérmica. Dentro de la odontología pediátrica, ciertos síndromes exhiben tanto factores orales comunes como características distintivas únicas de cada síndrome (3). Los factores orales compartidos entre estos síndromes pueden incluir anomalías dentales como maloclusiones, agenesia dental o morfología dental anormal (4). Además, los pacientes con estos síndromes pueden enfrentar problemas de salud oral como enfermedad periodontal, caries dental o fisuras orales (5). Comprender tanto los factores orales compartidos como las características orales distintivas de estos síndromes es primordial para brindar una atención dental integral y personalizada a los pacientes pediátricos afectados por enfermedades raras.

## **Materiales y Métodos:**

Esta revisión sistemática se adhiere a la declaración PRISMA (Preferred Reporting Items for Systematic reviews and Meta-Analyses) (6).

### **Pregunta de Enfoque:**

La pregunta de enfoque se formuló de acuerdo con la estructura de preguntas PICO:

- **Población:** Pacientes pediátricos.

- **Intervención:** Síndromes raros, incluyendo síndrome de Marfan, síndrome de Sturge-Weber, síndrome de Pierre-Robin, síndrome de Williams, síndrome de Treacher-Collins, síndrome de Hallermann-Streiff-Francois, síndrome de Papillon-Lefèvre, osteogénesis imperfecta, síndrome de Prader-Willi, síndrome de displasia ectodérmica.
- **Resultado:** La incidencia de implicaciones orales en enfermedades raras en niños.

**Criterios de Elegibilidad: Criterios de Inclusión:**

- Idioma: Español e inglés.
- Estudios de casos y controles.
- Estudios de cohortes.
- Estudios publicados desde enero de 2013 hasta febrero de 2024.
- Participantes menores de 18 años.
- Presencia de enfermedades como: síndrome de Marfan, síndrome de Sturge-Weber, síndrome de Pierre-Robin, síndrome de Williams, síndrome de Treacher-Collins, síndrome de Hallermann-Streiff-Francois, síndrome de Papillon-Lefèvre, osteogénesis imperfecta, síndrome de Prader-Willi, síndrome de displasia ectodérmica.

**Criterios de Exclusión:**

- Estudios no cuantitativos.
- Estudios con animales.
- Estudios de caso único.
- Cartas al editor.
- Estudios que involucren a participantes mayores de 18 años.
- Estudios sobre enfermedades pediátricas que no sean las siguientes: síndrome de Marfan, síndrome de Sturge-Weber, síndrome de Pierre-Robin, síndrome de Williams, síndrome de Treacher-Collins, síndrome de Hallermann-Streiff-Francois, síndrome de Papillon-Lefevre; osteogénesis imperfecta; síndrome de Prader-Willi; síndrome de displasia ectodérmica.

**Fuentes de información y búsqueda de datos:**

Para esta revisión, se buscaron en las siguientes bases de datos electrónicas: PubMed (Medline), Scopus y Web Of Science, utilizando las siguientes palabras clave: "Pacientes pediátricos, Síndromes raros, Síndrome de Marfan, síndrome de Sturge-Weber, síndrome de Pierre-Robin, síndrome de Williams, síndrome de Treacher-Collins, síndrome de Hallermann-Streiff-Francois, síndrome de Papillon-Lefevre, osteogénesis imperfecta, síndrome de Prader-Willi, síndrome de displasia ectodérmica".

**Estrategia de búsqueda:**

Se llevó a cabo un procedimiento de selección de estudios de tres etapas. Inicialmente, se examinaron los títulos para eliminar artículos irrelevantes. Posteriormente, se filtraron los resúmenes y se seleccionaron los estudios según su tipo. La etapa final implicó la lectura del texto completo, precedida por la extracción de datos utilizando un formulario predefinido para confirmar la elegibilidad del estudio.

**Extracción de datos:**

De cada uno de los estudios, se extrajeron los siguientes datos:

- Cantidad de participantes.
- Diseño del estudio.
- Edad de los sujetos.
- Características de los pacientes.
- Frecuencia de complicaciones orales.

**Evaluación de calidad y sesgo:**

Los autores evaluaron la calidad de los artículos utilizando una lista de verificación basada en las pautas de la Guía Cochrane. Este criterio fue adaptado por los autores según el enfoque de la revisión sistemática. Los artículos recibieron una puntuación de 0 si informaban claramente el punto final, una puntuación de 1 si el punto final se informaba de manera insuficiente o poco clara, y una puntuación de 2 si esta información no se encontraba. Los artículos que obtuvieron una puntuación entre 0 y 3 se clasificaron como bajo riesgo de sesgo, aquellos que obtuvieron entre 4 y 7 como riesgo moderado y aquellos que obtuvieron entre 8 y 10 como alto riesgo.

**Síntesis de datos:**

Los valores medios de las variables principales se categorizaron según el tipo de evaluación para resumir y comparar las variables de resultado entre los estudios. Se emplearon estadísticas descriptivas tanto para variables cualitativas como cuantitativas, calculando medias generales para cada variable primaria y secundaria. Los resultados medios de cada variable se combinaron, lo que resultó en un único valor medio derivado de estos valores medios agrupados.

**Resultados:**

Selección de estudios: En la etapa inicial del estudio, se obtuvo un total de 124 documentos, distribuidos de la siguiente manera: 60 en Medline - PubMed, 34 en SCOPUS y 30 en Web of Science. Posteriormente, se adquirieron los textos completos de estos documentos y se sometieron a un análisis detallado. Como resultado de este proceso, se encontró que 9 documentos cumplían con los criterios de inclusión establecidos y, por lo tanto, fueron incluidos en esta revisión sistemática (Tabla 1).

**Características del estudio:**

En todos los artículos revisados, hay una consistencia en el enfoque diagnóstico utilizado para estos síndromes y su relación con la cavidad oral. Este enfoque se basa principalmente en la realización de una evaluación clínica exhaustiva, complementada con el uso de radiografías para detectar anomalías como la agenesia dental, transposiciones y la presencia de dientes supernumerarios (Tabla 2).

Sin embargo, es importante tener en cuenta que la evaluación de la frecuencia y la extensión de la participación oral puede variar significativamente entre los diferentes artículos considerados, así como el seguimiento y la atención brindada a estos pacientes con el tiempo. Además, es crucial considerar las características específicas de la participación oral que cada artículo examina para un síndrome particular. Estas características están detalladas en la Tabla 9 (7,8,9,10,11,12,13,14,15) (Tabla 3).

## **Discusión:**

La revisión sistemática revela una amplia gama de características orales que son compartidas y distintivas entre los síndromes estudiadas. Entre las características orales comunes destacadas se encuentran anomalías en la estructura y función de la boca, los dientes y las encías. Estudios científicos confirman un factor común entre estos diferentes síndromes, a saber, la aparición de paladar hendido o fisuras palatinas en varias de los síndromes estudiados, lo que puede afectar significativamente la función oral y la articulación del habla (16, 17, 18). Al comparar nuestros hallazgos con la literatura existente, es evidente que la maloclusión dental, definida como una condición en la que los dientes superiores e inferiores no están correctamente alineados al cerrar la boca, surge como un rasgo común entre los síndromes analizados (19, 20, 21).

Además, como describió Polychronis G et al., se identifican problemas en la articulación temporomandibular (ATM) en algunos de estos síndromes, lo que puede manifestarse como dolor y dificultad para abrir y cerrar la boca, afectando la capacidad para comer y hablar normalmente (22). Aunque estas características orales son comunes entre los síndromes estudiados, cada una también presenta características específicas. Por ejemplo, el síndrome de Marfan se asocia con un paladar alto y arqueado, mientras que el síndrome de Treacher-Collins se caracteriza por malformaciones faciales como pómulos y mandíbula subdesarrollados (23, 24).

Por otro lado, el síndrome de Williams puede presentar anomalías dentales como dientes pequeños y espaciados, y la osteogénesis imperfecta se distingue por la fragilidad dental y el retraso en la erupción dental (25). Del mismo modo, el síndrome de Prader-Willi puede estar relacionado con paladar hendido y desarrollo dental retrasado, mientras que la displasia ectodérmica se caracteriza por la ausencia parcial o total de dientes, junto con el subdesarrollo de las glándulas salivales, lo que puede provocar sequedad bucal crónica (26). Por lo tanto, el tratamiento dental personalizado y la atención especializada son fundamentales para abordar las necesidades específicas de cada paciente y mejorar su calidad de vida oral.

### **Limitaciones:**

Las limitaciones de este estudio son múltiples y se derivan principalmente de la escasez de literatura científica disponible con datos claros y comparativos sobre los síndromes mencionados. Este desafío surge debido a la naturaleza misma de estas condiciones, que son, en muchos casos, difíciles de identificar y manejar, especialmente cuando se trata de sus manifestaciones orales. En primer lugar, la rareza de estos síndromes implica una baja prevalencia en la población general, lo que limita la cantidad de estudios clínicos y casos informados disponibles en la literatura científica.

Esto dificulta obtener una muestra representativa y significativa para realizar análisis comparativos sólidos y extraer conclusiones confiables. Además, la diversidad de manifestaciones clínicas dentro de cada síndrome agrega una capa adicional de complejidad al estudio. Cada paciente puede presentar una combinación única de características físicas y orales, lo que dificulta aún más la estandarización de datos y la identificación de patrones consistentes.

## **Bibliografia:**

1. Sikorska A, Cudziło D, Matthews-Kozanecka M, Turska-Malińska R. Impact of incorrect oral habits on mastication anomalies in children and adolescents - literature review and own observations. *Dev Period Med.* 2016;20(4):325–7.
2. Matthews P. Prevention of dental caries in children and young people. *Nurs Child Young People.* 4 maggio 2023;35(3):22–7.
3. Nidhi C, Anuj C. Sturge Weber Syndrome: An Unusual Case with Multisystem Manifestations. *Ethiop J Health Sci.* 30 marzo 2016;26(2):187.
4. Breugem CC, Mink Van Der Molen AB. What is 'Pierre Robin sequence'? *J Plast Reconstr Aesthet Surg.* dicembre 2009;62(12):1555–8.
5. Da Silva Dalben G, Costa B, Gomide MR. Prevalence of dental anomalies, ectopic eruption and associated oral malformations in subjects with Treacher Collins syndrome. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endodontology.* maggio 2006;101(5):588–92.
6. Moher D, Liberati A, Tetzlaff J, Altman DG; PRISMA Group. Preferred reporting items for systematic reviews and meta-analyses: the PRISMA statement. *Int J Surg.* 2010;8(5):336-41.
7. Nidhi C, Anuj C. Sturge Weber Syndrome: An Unusual Case with Multisystem Manifestations. *Ethiop J Health Sci.* 30 marzo 2016;26(2):187.
8. Antonarakis GS, Suri S. Prevalence and patterns of permanent tooth agenesis in patients with nonsyndromic Pierre Robin sequence. *Am J Orthod Dentofacial Orthop.* aprile 2014;145(4):452–60.
9. Patel S, Davidson LE. Papillon–Lefèvre syndrome: a report of two cases. *Int J Paediatr Dent.* luglio 2004;14(4):288–94.

10. Nickles K, Schacher B, Schuster G, Valesky E, Eickholz P. Evaluation of Two Siblings With Papillon-Lefèvre Syndrome 5 Years After Treatment of Periodontitis in Primary and Mixed Dentition. *J Periodontol.* novembre 2011;82(11):1536–47.
11. Olczak-Kowalczyk D, Korporowicz E, Gozdowski D, Lecka-Ambroziak A, Szalecki M. Oral findings in children and adolescents with Prader-Willi syndrome. *Clin Oral Investig.* marzo 2019;23(3):1331–9.
12. Scott AR, Tibesar RJ, Sidman JD. Pierre Robin Sequence: evaluation, management, indications for surgery, and pitfalls. *Otolaryngol Clin North Am.* 2012 Jun;45(3):695-710, ix.
13. Laganà G, Palmacci D, Ruvolo G, Cozza P, Paoloni V. 3D evaluation of maxillary morphology in Marfan growing subjects: a controlled clinical study. *Prog Orthod.* 2019 Mar 18;20(1):12.
14. Lingaraju N, Nagarathna P, Vijayalakshmi R, Sheshadri P. Osteogenesis Imperfecta/Lobstein Syndrome associated with Dentinogenesis Imperfecta. *J Contemp Dent Pract.* febbraio 2013;14(1):140–2.
15. Míšová E, Kratochvilova L, Dostalova T, Schwarz M, Macek Jr. M, Marek I, et al. Ectodermal dysplasia: important role of complex dental care in its interdisciplinary management. *Eur J Paediatr Dent.* 2022;23(2):140–6.
16. Agarwal A, Rehani U, Adlakha V, Kaushik M, Kaushik N (2009) Comparative analysis of the amount of plaque formation and associated gingival inflammation in deciduous, mixed and permanent dentition. *Int J Clin Pediatr Dent* 2(3):23–26.
17. an Strijen PJ, Breuning KH, Becking AG, et al. Complications in bilateral mandibular distraction osteogenesis using internal devices. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 2003;96(4):392–7.
18. Quirynen M, Bollen CM, Vandekerckhove BN, Dekeyser C, Papaioannou W, Eyssen H. Full- vs. partial- mouth disinfection in the treatment of periodontal infections: Short-term clinical and microbiological observations. *J Dent Res* 1995;74:1459-1467.

19. Matalova E, Fleischmannova J, Sharpe PT, Tucker AS. Tooth agenesis: from molecular genetics to molecular dentistry. *J Dent Res* 2008;87:617-23.
20. Docimo R, Maturo P, D'Auria F, Grego S, Costacurta M, Perugia C, Chiariello L. Association between Oro-facial defects and systemic alterations in children affected by Marfan syndrome. *J Clin Diagn Res.* 2013;7(4):700–3.
21. Polychronis G, Halazonetis DJ. Shape covariation between the craniofacial complex and first molars in humans. *J Anat.* 2014;225(2):220–31.
22. Westling L, Mohlin B, Bresin A. Craniofacial manifestations in the Marfan syndrome: palatal dimensions and a comparative cephalometric analysis. *J Craniofac Genet Dev Biol.* 1998;18(4):211–8.
23. Splendore A, Jabs EW, Passos-Bueno MR. Screening of TCOF1 in patients from different populations: confirmation of mutational hot spots and identification of a novel missense mutation that suggests an important functional domain in the protein treacle. *J Med Genet* 2002;39:493–495.
24. Klingenberg CP. Visualizations in geometric morphometrics: how to read and how to make graphs showing shape changes. *Hystrix.* 2013;24:1–10.
25. Laganà G, Venza N, Paoloni V, Bertoldo F, Ruvolo G, Cozza P. A 3D geometric morphometric analysis of the palatal morphology in marfan's syndrome: a preliminary study. *J Clin Diagn Res.* 2018;12(1):ZC14–7.

Tabla 1: Diagrama de flujo PRISMA del proceso de búsqueda y selección de títulos durante la revisión sistemática.

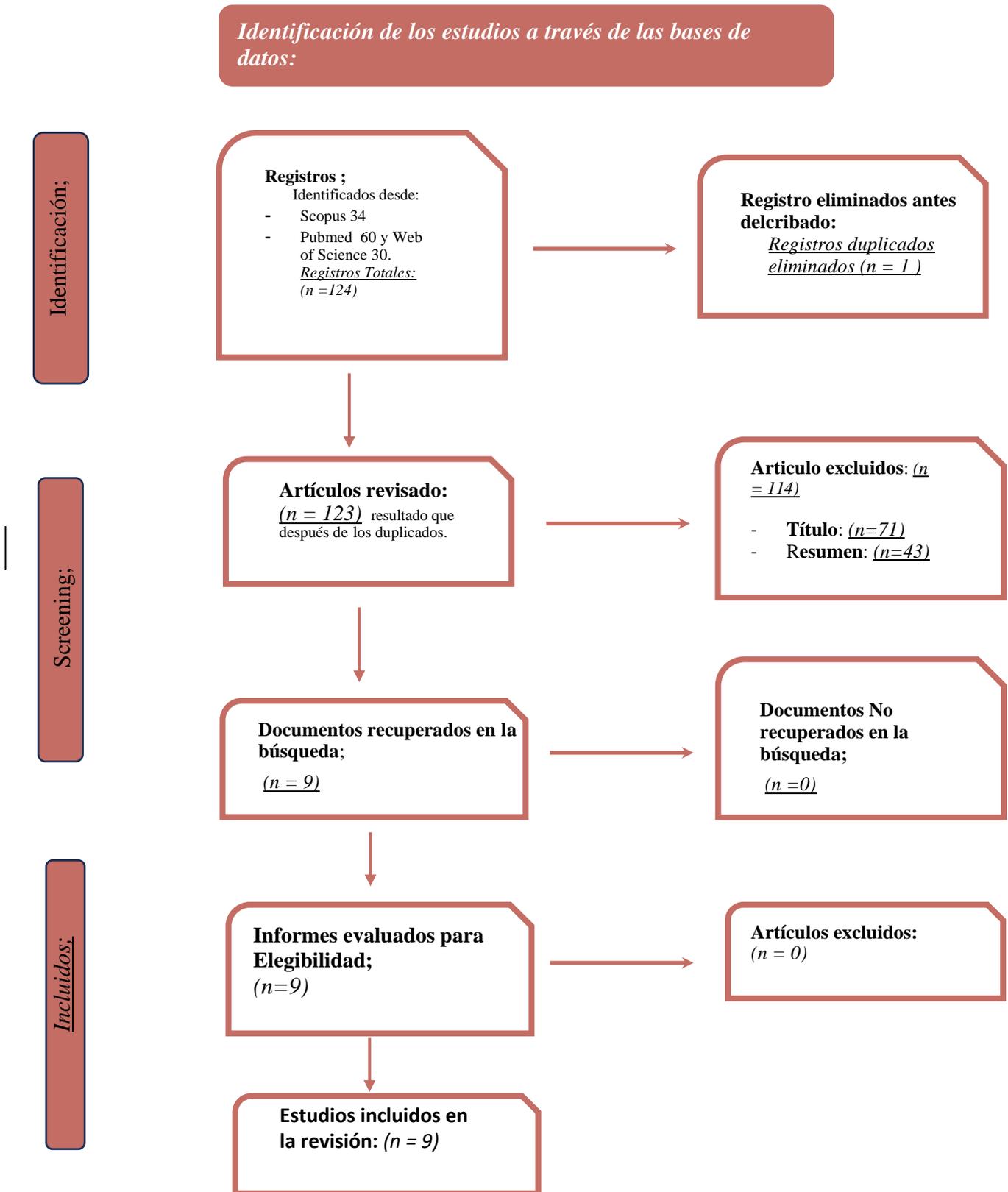


Tabla 2: Características orales de cada uno de los síndromes.

Autor. Año	Síndrome:	Características orales:
Nidhi C. 2016 (8)	<b><i>Síndrome de Weber.</i></b>	El examen intraoral reveló decoloración rojiza de la mucosa bucal, suelo de la boca, paladar y encías, agrandamiento gingival en la región anterior superior y posteriormente en el lado derecho, con palidez bajo presión, higiene oral del paciente era deficiente, con abundante placa y cálculo y presencia de alteraciones oclusales.
Gregory S . 2014 (16)	<b><i>Síndrome de Pierre Robin.</i></b>	La principal característica de esta síndrome es la alta prevalencia de agenesias dentales, que implica la ausencia de uno o varios dientes desde el nacimiento. Afecta a cualquier grupo dental, pero se observa una mayor incidencia en los premolares.
Antonarakis GS. 2014 (26)	<b><i>Síndrome de Papillon-Lefèvre.</i></b>	Lesiones cutáneas ocasionales en párpados, mejillas y comisuras labiales. Problemas periodontales tras erupción dental, como encías rojas e hinchadas y halitosis por acumulación de placa. La mayoría de los dientes se pierden a los 14-15 años, con destrucción ósea que puede dejar mandíbulas atroficas.
Nickles K. 2011 (28)	<b><i>Síndrome de Papillon-Lefèvre</i></b>	Se identificó la presencia generalizada de placa supragingival, acompañada de sangrado, supuración y movilidad dental, clasificada del tipo I al tipo III.
Olczak-Kowalczyk D. 2019 (39)	<b><i>Síndrome de Pader-Willis.</i></b>	Respiración por la boca, la higiene oral deficiente y el bruxismo son observados con frecuencia. Existe una predisposición a la caries dental, defectos en el esmalte, desgaste dental, gingivitis, lesiones en la mucosa oral, candidiasis y queilitis angular.
Scott AR. 2012 (45)	<b><i>Síndrome de Pierre Robin.</i></b>	Micrognatia, glosoptosis y un paladar hendido en forma de U. Hipoplasia de la mandíbula.
Laganà G. 2019 (46)	<b><i>Síndrome de Marfan.</i></b>	Alta incidencia de caries, deformidad de las raíces dentales, cámaras pulpares anormales con obliteración

		y alta susceptibilidad a patologías periodontal.
Lingaraju N. 2013 (30)	<b><i>Osteogénesis imperfecta.</i></b>	dientes frágiles y propensos a fracturas, coloración anormal de los dientes, malformaciones dentales como dientes pequeños o ausentes, desgaste dental prematuro, retraso en la erupción dental, problemas en el desarrollo de la mandíbula y el maxilar, mayor riesgo de trastornos periodontales y caries dental.
Kratochvilova L. 2022 (43)	<b><i>Displasia ectodérmica.</i></b>	Anomalías dentales, como la oligodoncia (ausencia de 6 o más dientes) o la anodoncia completa.

Tabla 3: Síndrome y seguimiento de cada uno con respecto a los artículos.

<b>Autor. Año</b>	<b>Síndrome:</b>	<b>Seguimiento:</b>
Nidhi C. 2016 (8)	<i>Síndrome de Weber.</i>	<b>1 mes.</b>
Gregory S . 2014 (16)	<i>Síndrome de Pierre Robin.</i>	-
Antonarakis GS. 2014 (26)	<i>Síndrome de Papillon-Lefèvre.</i>	<b>6 meses.</b>
Nickles K. 2011 (28)	<i>Síndrome de Papillon-Lefèvre</i>	<b>5 años.</b>
Olczak-Kowalczyk D. 2019 (39)	<i>Síndrome de Pader-Willis.</i>	-
Scott AR. 2012 (45)	<i>Síndrome de Pierre Robin.</i>	<b>5.6 años.</b>
Laganà G. 2019 (46)	<i>Síndrome de Marfan.</i>	-
Lingaraju N. 2013 (30)	<i>Osteogénesis imperfecta.</i>	-
Kratochvilova L. 2022 (43)	<i>Displasia ectodérmica.</i>	<b>1 año.</b>