



## El papel de los profesionales de la salud oral en las personas que viven con enfermedades raras\*

Las enfermedades raras (ER) constituyen una preocupación de salud pública global. Se definen en la Unión Europea como aquellas que afectan a menos de una persona por cada 2 000, o menos de 5 por cada 10 000 habitantes;<sup>1-6</sup> se estima que entre 7 000 y 8 000 ER se encuentran actualmente definidas.<sup>1,2,4,6</sup> La prevalencia total es significativa afectando a unos 27 a 36 millones de personas en la UE,<sup>1,2,4,7</sup> y aproximadamente a 3 millones de pacientes en Colombia.<sup>8</sup> Dado que la mayoría son de origen genético (cerca del 80 %), y a menudo presentan cronicidad y discapacidad,<sup>6,9</sup> la garantía de la salud oral (SO) en esta población se vuelve un imperativo ético y clínico.

La SO es una parte inherente de la salud general.<sup>10-12</sup> El microambiente oral es una encrucijada fisiológica importante para funciones esenciales como la masticación, la deglución, la respiración y la fonación.<sup>10-12</sup> Además de estas funciones biológicas, un estado oral-dental saludable es fundamental para la autoestima y la confianza, ya que la alteración estética orofacial o la expresión facial alterada impactan la vida emocional y social de las personas.<sup>10-11</sup>

La conexión entre las ER y la boca es profunda. Se estima que alrededor del 15 % de todas las ER conocidas se manifiestan en la región dento-oral-maxilofacial,<sup>7,10</sup> presentándose como signos fenotípicos constitucionales, los cuales pueden ser trastornos de la mineralización (como el síndrome renal del esmalte), anomalías en la formación, número (como la agenesia) o estructura de los dientes, oclusiones alteradas (disgnatias y maloclusiones) y el retrognatismo mandibular o paladar ojival en el síndrome Cri du Chat;<sup>5,7</sup> también se pueden manifestar a través de complicaciones indirectas, como las enfermedades periodontales y la caries dental que se ven exacerbadas por la microbiota oral patógena. Las bacterias orales pueden impactar órganos distantes como el corazón o el riñón, agravando enfermedades generales como los trastornos metabólicos o la mineralización ectópica.<sup>8</sup>

En el panorama actual, se encuentran desafíos en el acceso y la atención integral. A pesar de que las ER requieren un plan de tratamiento multidisciplinario, el acceso a la atención odontológica para estos pacientes sigue siendo difícil.<sup>9</sup> Un obstáculo significativo es la discapacidad y el retraso

\*La publicación de la fotografía que acompaña esta Editorial se hace bajo la autorización expresa de la tutora legal del menor, garantizando el cumplimiento de los lineamientos éticos para el uso de fotografías con menores de edad.

cognitivo o neurodesarrollo asociados, que afectan la capacidad del paciente para cooperar durante la higiene oral y la consulta odontológica. Los pacientes con trastornos del comportamiento y retraso en las adquisiciones, a menudo, tienen dificultades para acceder a servicios dentales apropiados que utilicen sedación o anestesia general.<sup>6</sup> En estudios amplios, se ha reportado que el 40 % de los individuos con ER tuvieron problemas moderados o graves para cooperar en el tratamiento en SO, cuya dificultad más común en la higiene diaria es la imposibilidad del enjuague (53,1 %) y la incapacidad de comunicarse (40,6 %), como se observó en una clínica en Portugal.<sup>10</sup>

Así mismo, se presentan barreras importantes como el sistema y el conocimiento inadecuado de los profesionales de la SO frente a las ER, lo cual les genera inseguridad y su preparación es insuficiente, de hecho, encuestas realizadas en Alemania han mostrado que una gran parte de los odontólogos generales y especialistas estiman que su conocimiento sobre ER es "inadecuado" o "muy pobre";<sup>11</sup> a menudo, este desconocimiento lleva a los odontólogos de atención primaria a derivar a los pacientes a servicios especializados o centros universitarios, lo que restringe el acceso descentralizado a la atención.<sup>1,10,11</sup> Esto es crucial en países como Colombia, donde se ha observado un subregistro de ER, exacerbado por las barreras de acceso a la salud relacionadas con la pobreza en áreas vulnerables.

La insatisfacción con el apoyo del sistema de salud, en relación con la atención dental, se correlaciona con una baja calidad de vida relacionada con la SO (OHRQoL). Los valores promedio de OHRQoL en personas con ER y síntomas orales son significativamente peores (OHIP de 15,1 a 19,9 en grupos sintomáticos), en comparación con la población general (promedio de 4,09 en Alemania).<sup>10</sup>

Las facultades de odontología tienen un rol preponderante en la articulación de soluciones, pues los estudios sugieren que los odontólogos que trabajan en centros universitarios muestran niveles de conocimiento más altos sobre ER. Su labor debe enfocarse en tres ejes fundamentales:

**1. Promover el fenotipado oral exhaustivo:** con el objetivo de mejorar el conocimiento sobre las enfermedades genéticas, la SO debe ocupar un lugar preponderante en el fenotipado exhaustivo del paciente. La presencia de un odontólogo que realice un fenotipado oral preciso es primordial para la comprensión de las ER y para orientar a los pacientes a un curso de atención adaptado. El impacto es visible, en las redes de experiencia francesas, aquellas cuyas enfermedades tienen un componente oral conocido (como TETECOU o FILNEMUS), presentan una consideración significativamente mayor de los signos fenotípicos orales y la orientación a la atención dental.<sup>3</sup>

**2. Integrar la atención transdisciplinaria:** esta debe ser proporcionada por un equipo multidisciplinario que incluya al odontólogo. Las consultas interdisciplinarias entre profesionales de diferentes campos son cruciales. Es vital fortalecer la coordinación entre la odontología y las redes de atención de ER para desarrollar protocolos de investigación y atención clínica conjunta.<sup>1,2</sup>

**3. Reforzar la formación y la prevención especializada:** es esencial mejorar la formación de los profesionales y la concienciación sobre la SO en la red de centros de experiencia, especialmente para aquellas enfermedades no intuitivamente asociadas con la cavidad oral. Esto implica incorporar en el currículo universitario el manejo de pacientes con discapacidades y ER, y asegurar que los profesionales estén capacitados en las técnicas de manejo conductual, incluyendo sedación y anestesia general, cuando sea necesario. Para mitigar el alto riesgo de patología (como la caries exacerbada por la mala higiene oral), es necesario implementar estrategias de prevención individualizada y profilaxis reforzada.<sup>9</sup>

La atención de los pacientes con ER no debe ser otra causa de peregrinaje terapéutico. Se debe asegurar que la atención especializada, detallada y compasiva esté disponible para todos, desde la atención primaria hasta los centros de experiencia, para que las personas que viven con enfermedades raras puedan alcanzar una calidad de vida integral.

**SANTIAGO ALZATE-URREA**

*Odontólogo de la Universidad de Antioquia. Magíster en Ingeniería Biomédica de la Universidad de los Andes. Profesor de Cátedra de la Facultad de Odontología, Universidad de Antioquia*

 0000-0002-2981-9736

[santiago.alzateu@udea.edu.co](mailto:santiago.alzateu@udea.edu.co)

## REFERENCIAS

1. García Rosales LE, Moreno Juvinao VD, De La Hoz Urrutia L, Mejía Grimaldo D, Quevedo Rodríguez G, Marthe Manjarres AM. Occurrence of dental anomalies in Colombian patients with special needs. *Pesqui Bras Odontopediatria Clín Integr.* 2019; 19: e4376. DOI: <https://doi.org/10.4034/PBOCI.2019.191.51>
2. Friedlander L, Vincent M, Berdal A, Cormier-Daire V, Lyonnet S, Garcelon N. Consideration of oral health in rare disease expertise centres: a retrospective study on 39 rare diseases using text mining extraction method. *Orphanet J Rare Dis.* 2022; 17(1): 317. DOI: <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02467-7>
3. Molina-García A, Castellanos-Cosano L, Machuca-Portillo G, Posada-de la Paz M. Impact of rare diseases in oral health. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal.* 2016; 21(5): e587-94. DOI: <https://doi.org/10.4317/medoral.20972>
4. Nunes DO, Pinto A, Albuquerque T, Luís H, Ribeiro Graça S, Bizarro F. Oral health status and oral habits: a study on 33 rare diseases. *Rev Port Estomatol Med Dent Cir Maxilofac.* 2024; 65(2): 66-75. DOI: <http://doi.org/10.24873/j.rpemed.2024.06.1221>
5. Debossan SAT, Deps TD, Prado HV, Abreu MHNG, Borges-Oliveira AC. Access to oral healthcare services for individuals with rare genetic diseases affecting skeletal development. *Spec Care Dent.* 2022; 42(1): 50-9. DOI: <https://doi.org/10.1111/scd.12639>
6. Friedlander L, Berdal A, Cormier-Daire V, Lyonnet S, Garcelon N. Determinants of dental care use in patients with rare diseases: a qualitative exploration. *BMC Oral Health.* 2023; 23(1): 413. DOI: <https://doi.org/10.1186/s12903-023-03048-1>
7. Mateus HE, Pérez AM, Mesa ML, Escobar G, Gálvez JM, Montaño JI, et al. A first description of the Colombian national registry for rare diseases. *BMC Res Notes.* 2017; 10(1): 514. DOI: <https://doi.org/10.1186/s13104-017-2840-1>
8. Sjögren L, Andersson-Norinder J, Bratel J. Oral health and oromotor function in rare diseases: a database study. *Swed Dent J.* 2015; 39(1): 23-37.
9. Wiemann S, Frenzel Baudisch N, Jordan RA, Kleinheinz J, Hanisch M. Oral symptoms and oral health-related quality of life in people with rare diseases in Germany: a cross-sectional study. *Int J Environ Res Public Health.* 2018; 15(7): 1493. DOI: <https://doi.org/10.3390/ijerph15071493>
10. Hanisch M, Wiemann S, Bohner L, Kleinheinz J, Jung S. Association between oral health-related quality of life in people with rare diseases and their satisfaction with dental care in the health system of the Federal Republic of Germany. *Int J Environ Res Public Health.* 2018; 15(8): 1732. DOI: <https://doi.org/10.3390/ijerph15081732>
11. Benz K, Trapp R, Voss M, Hanisch M, Geisthoff U, Jackowski J. Awareness and knowledge of rare diseases in German dentists, dental specialists and oral and maxillofacial surgeons: a country-wide survey. *Medicina (Kaunas).* 2022; 58(8): 1114. DOI: <https://doi.org/10.3390/medicina58081114>