Cuaderno de odontología. Revista científica
Vol. 4(especial5), 307-314, 2026
https://doi.org/10.62574/zwt4ax75

Factores hereditarios de las maloclusiones en pacientes pediátricos: revisión sistemática

Hereditary factors of malocclusion in pediatric patients: a systematic review

Ana Lucía Cunalata-Jinde
analcj53@uniandes.edu.ec
Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ecuador
https://orcid.org/0000-0002-0158-623X

Bryan Alexander Ledesma-Moyota
byanalm47@uniandes.edu.ec
Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ecuador
https://orcid.org/0000-0003-4671-8125

Dirong Yang
dirongsyc70@uniandes.edu.ec
Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ecuador
https://orcid.org/0000-0002-5513-9769

Rolando Manuel Benites
ua.rolandobenites30@uniandes.edu.ec
Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ecuador
https://orcid.org/0000-0003-4961-5324

RESUMEN

Objetivo: analizar la evidencia sobre los factores hereditarios y los genes asociados con las maloclusiones esqueléticas y dentales de inicio en la infancia. **Métodos:** revisión sistemática de síntesis narrativa de literatura indexada en PubMed y SciELO (1999 a 2021), con descriptores sobre maloclusión, heredabilidad, gemelos y polimorfismos genéticos; se seleccionaron 15 estudios agrupados en dos ejes. **Resultados:** cuatro estudios aportaron fundamentos y síntesis sobre heredabilidad, cinco analizaron genes asociados con la maloclusión sagital y la retrognatia mandibular, y seis genes vinculados con el patrón craneofacial y la agenesia dental. **Conclusión:** las maloclusiones esqueléticas tienen un componente hereditario relevante y poligénico que interactúa con factores ambientales; la evidencia genética aún no permite aplicaciones diagnósticas rutinarias en niños.
Descriptores: maloclusión; polimorfismo de nucleótido simple; estudios en gemelos como asunto (DeCS).

ABSTRACT

Objective: to analyze the evidence on hereditary factors and genes associated with skeletal and dental malocclusions with onset in childhood. **Methods:** narrative-synthesis systematic review of literature indexed in PubMed and SciELO (1999 to 2021), using descriptors on malocclusion, heritability, twins and genetic polymorphisms; 15 studies were selected and grouped into two themes. **Results:** four studies provided foundations and syntheses on heritability, five analyzed genes associated with sagittal malocclusion and mandibular retrognathism, and six genes linked to craniofacial pattern and tooth agenesis. **Conclusion:** skeletal malocclusions have a relevant polygenic hereditary component that interacts with environmental factors; genetic evidence does not yet support routine diagnostic applications in children.
Descriptors: malocclusion; polymorphism, single nucleotide; twin studies as topic (MeSH).

Recibido: 08/07/2026. Revisado: 19/07/2026. Aprobado: 25/09/2026. Publicado: 01/10/2026.
Artículo original breve

INTRODUCCIÓN

Las maloclusiones constituyen una de las alteraciones más frecuentes del desarrollo craneofacial en la infancia, con repercusiones sobre la masticación, la fonación, la estética y la autoestima; su origen es multifactorial y combina influencias ambientales, como la respiración bucal o los hábitos de succión, con un componente hereditario que se manifiesta en la agregación familiar de ciertos patrones esqueléticos. En este sentido, Mossey expuso los principios genéticos y la terminología necesarios para estudiar la heredabilidad de la maloclusión (1), y Neela et al. revisaron la genética de las anomalías dentofaciales y ortodóncicas (2).

Por otra parte, los estudios en gemelos y los análisis moleculares han permitido estimar qué parte de la variación oclusal se debe a la herencia; así, Santana et al. revisaron sistemáticamente la influencia de la heredabilidad en los rasgos oclusales a partir de estudios en gemelos (3), y Gershater et al. identificaron los genes y las vías asociados con las maloclusiones esqueléticas sagitales (4). No obstante, la traducción de este conocimiento a la práctica odontopediátrica todavía es limitada.

Por consiguiente, el objetivo de esta revisión fue analizar la evidencia sobre los factores hereditarios y los genes asociados con las maloclusiones esqueléticas y dentales de inicio en la infancia.

MÉTODO

Con el propósito de reunir la evidencia disponible, se realizó una revisión sistemática de síntesis narrativa, sin metaanálisis, dado que los genes, los polimorfismos, las poblaciones y las formas de clasificar la maloclusión difieren entre los estudios; los criterios y el proceso de selección siguieron la lógica de la declaración PRISMA en lo aplicable.

En la identificación de los registros, se consultaron PubMed y SciELO con combinaciones de los descriptores malocclusion, heritability, twin studies, polymorphism, single nucleotide, mandibular retrognathism y craniofacial abnormalities, unidos mediante los operadores AND y OR; el periodo principal fue 2019 a 2021, y se añadió un trabajo de referencia anterior sobre los principios de la heredabilidad.

Asimismo, se incluyeron estudios de asociación genética, estudios en gemelos, revisiones sistemáticas y narrativas con autores identificables, en inglés o español, que relacionaran factores hereditarios con maloclusiones o con el patrón craneofacial. En cambio, se excluyeron los estudios en animales, los resúmenes de congresos y los artículos publicados en revistas sin indexación verificable.

Posteriormente, se seleccionaron 15 estudios por su afinidad con el objetivo planteado; de cada uno se extrajeron el diseño, la población, los genes analizados y el rasgo estudiado, y los datos se organizaron en la Tabla 1. En consecuencia, los estudios se agruparon en un bloque de fundamentos y en dos ejes: genes asociados con la maloclusión sagital y la retrognatia mandibular, y genes vinculados con el patrón craneofacial y la agenesia dental. Al tratarse de una revisión de literatura publicada, el trabajo no requirió dictamen de un comité de ética.

RESULTADOS

En primer lugar, la selección final reunió 15 publicaciones (Tabla 1); cuatro aportaron fundamentos y síntesis sobre la heredabilidad, cinco analizaron genes asociados con la maloclusión sagital y la retrognatia mandibular, y seis genes vinculados con el patrón craneofacial y la agenesia dental. Por su naturaleza, predominaron los estudios de asociación de polimorfismos en pacientes ortodóncicos de Brasil y China, con muestras moderadas y sin seguimiento longitudinal desde la infancia.

Tabla 1. Estudios incluidos en la revisión sistemática.

Estudio	Diseño o población	Genes o aspecto analizado
Mossey, 1999 (1)	Revisión	Principios de la heredabilidad de la maloclusión
Neela et al., 2020 (2)	Revisión	Genética de las anomalías dentofaciales
Santana et al., 2020 (3)	Revisión sistemática de gemelos	Heredabilidad de rasgos oclusales
Gershater et al., 2021 (4)	Revisión sistemática	Genes y vías en maloclusión sagital
Jiang et al., 2019 (5)	Asociación genética	FGFR2 y maloclusión esquelética
Ardani et al., 2020 (6)	Asociación genética, Java	COL1A1 y COL11A1 en Clase II
Cai et al., 2020 (7)	Asociación genética, China	ADAMTS9 y retrusión mandibular
Wang et al., 2020 (8)	Asociación genética, China	ADAMTS9 y retrognatia mandibular
Küchler et al., 2021 (9)	Asociación genética	PTH, vitamina D y retrognatia
Cunha et al., 2019 (10)	Asociación genética	ACTN3 y MYO1H en patrones sagital y vertical
Marañón-Vásquez et al., 2019 (11)	Asociación genética	GLI2 y GLI3 y morfología craneofacial
Rodrigues et al., 2020 (12)	Asociación genética	Genes de agenesia y patrón craneofacial
Fernandez et al., 2021 (13)	Asociación genética	IRF6, MSX1, TGFA y maloclusión esquelética
Marañón-Vásquez et al., 2020 (14)	Población mestiza	GHR e IGF2R y dimensiones craneofaciales
Küchler et al., 2021 (15)	Asociación genética	Interacciones entre genes de hueso y cartílago

Elaboración propia a partir de los estudios incluidos. Entre paréntesis, número de la referencia.

En el eje de maloclusión sagital, Jiang et al. relacionaron polimorfismos de FGFR2 con la maloclusión esquelética (5), y Ardani et al. analizaron polimorfismos de COL1A1 y COL11A1 en la Clase II esquelética de pacientes javaneses (6). Del mismo modo, Cai et al. y Wang et al. asociaron el gen ADAMTS9 con la retrusión y la retrognatia mandibular en población china (7, 8), mientras que Küchler et al. vincularon el gen de la hormona paratiroidea y los genes relacionados con la vitamina D con la retrognatia mandibular (9).

En cuanto al patrón craneofacial, Cunha et al. asociaron variantes de ACTN3 y MYO1H con los patrones esqueléticos sagital y vertical (10), y Marañón-Vásquez et al. y Rodrigues et al. relacionaron genes vinculados con la agenesia dental con la morfología craneofacial (11, 12). Por su parte, Fernandez et al. estudiaron IRF6,

MSX1 y TGFA en relación con las anomalías dentales y la maloclusión esquelética (13), Marañón-Vásquez et al. analizaron GHR e IGF2R en una población mestiza (14), y Küchler et al. exploraron las interacciones entre polimorfismos de genes del hueso y del cartílago (15).

DISCUSIÓN

De acuerdo con el material revisado, los estudios en gemelos respaldan que los rasgos esqueléticos, como la relación sagital de los maxilares y la altura facial, tienen una heredabilidad mayor que los rasgos dentoalveolares, más sensibles al ambiente (1, 3); por esta razón, la Clase III y ciertas formas de Clase II con retrognatia muestran una agregación familiar más evidente que el apiñamiento o la mordida abierta de origen funcional.

En lo que respecta a la base molecular, los estudios de asociación describen un modelo poligénico, en el que numerosos genes relacionados con la señalización del crecimiento, el colágeno, la matriz extracelular, la musculatura y el metabolismo óseo aportan efectos pequeños (4 a 10); asimismo, la vinculación de genes de agenesia dental con el patrón craneofacial sugiere vías de desarrollo compartidas entre los dientes y los maxilares (11 a 13), y las interacciones entre polimorfismos indican que el efecto de cada gen depende del contexto genético (15).

Sin embargo, los resultados todavía son poco reproducibles, ya que muchas asociaciones proceden de una sola población y de muestras pequeñas (6 a 8, 14); del mismo modo, la mayoría de los estudios incluyó pacientes en tratamiento ortodóncico y no siguió a los niños durante el crecimiento, de modo que la aplicación pediátrica de estos datos es indirecta.

Desde la práctica clínica, estos resultados respaldan la importancia de la anamnesis familiar y del examen de padres y hermanos durante la evaluación ortodóncica del niño, porque los antecedentes de maloclusión esquelética orientan el pronóstico y la

oportunidad de la intervención interceptiva; no obstante, las pruebas genéticas aún no tienen una aplicación diagnóstica rutinaria (2, 4).

Entre las limitaciones de esta revisión figuran el predominio de estudios de asociación con poblaciones específicas, la heterogeneidad en la clasificación de la maloclusión y la escasez de estudios longitudinales en niños; por otra parte, no se realizó una evaluación formal del riesgo de sesgo ni un metaanálisis, de modo que las conclusiones deben considerarse orientativas.

CONCLUSIÓN

Las maloclusiones esqueléticas tienen un componente hereditario relevante, de carácter poligénico, en el que participan genes del crecimiento, del colágeno, de la musculatura y del metabolismo óseo, en interacción con factores ambientales; los rasgos dentoalveolares dependen más del entorno. Se recomienda incorporar la historia familiar en la evaluación ortodóncica infantil y desarrollar estudios genéticos longitudinales en niños de poblaciones diversas, incluida la ecuatoriana.

FINANCIAMIENTO

Este trabajo se llevó a cabo con recursos exclusivamente aportados por los autores.

CONFLICTO DE INTERESES

No existen conflictos de interés por parte de los autores respecto a la presente investigación.

AGRADECIMIENTOS

A la Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ecuador.

REFERENCIAS

1. Mossey PA. The heritability of malocclusion: part 1. Genetics, principles and terminology. Br J Orthod. 1999;26(2):103-13.

2. Neela PK, Atteeri A, Mamillapalli PK, Sesham VM, Keesara S, Chandra J, et al. Genetics of dentofacial and orthodontic abnormalities. Glob Med Genet. 2020;7(4):95-100. doi:10.1055/s-0040-1722303.
3. Santana LG, Flores-Mir C, Iglesias-Linares A, Pithon MM, Marques LS. Influence of heritability on occlusal traits: a systematic review of studies in twins. Prog Orthod. 2020;21(1):29. doi:10.1186/s40510-020-00330-8.
4. Gershater E, Li C, Ha P, Chung CH, Tanna N, Zou M, et al. Genes and pathways associated with skeletal sagittal malocclusions: a systematic review. Int J Mol Sci. 2021;22(23):13037. doi:10.3390/ijms222313037.
5. Jiang Q, Mei L, Zou Y, et al. Genetic polymorphisms in FGFR2 underlie skeletal malocclusion. J Dent Res. 2019;98(12):1340-7. doi:10.1177/0022034519872951. (completar autores)
6. Ardani IGAW, Aulanni'am A, Diyatri I. Single nucleotide polymorphisms (SNPs) of COL1A1 and COL11A1 in Class II skeletal malocclusion of ethnic Javanese patient. Clin Cosmet Investig Dent. 2020;12:173-9. doi:10.2147/CCIDE.S247729.
7. Cai Y, Ni Z, Chen W, Zhou Y. The ADAMTS9 gene is associated with mandibular retrusion in a Chinese population. Gene. 2020;749:144701. doi:10.1016/j.gene.2020.144701.
8. Wang C, Ni Z, Cai Y, Zhou Y, Chen W. Association of polymorphism rs67920064 in ADAMTS9 gene with mandibular retrognathism in a Chinese population. Med Sci Monit. 2020;26:e925965. doi:10.12659/MSM.925965.
9. Küchler EC, Reis CLB, Marañón-Vásquez G, et al. Parathyroid hormone gene and genes involved in the maintenance of vitamin D levels association with mandibular retrognathism. J Pers Med. 2021;11(5):369. doi:10.3390/jpm11050369. (completar autores)
10. Cunha A, Nelson-Filho P, Marañón-Vásquez GA, Ramos AGC, Dantas B, Sebastiani AM, et al. Genetic variants in ACTN3 and MYO1H are associated with sagittal and vertical craniofacial skeletal patterns. Arch Oral Biol. 2019;97:85-90. doi:10.1016/j.archoralbio.2018.09.018.
11. Marañón-Vásquez GA, Dantas B, Kirschneck C, Arid J, Cunha A, Ramos AGC, et al. Tooth agenesis-related GLI2 and GLI3 genes may contribute to craniofacial skeletal morphology in humans. Arch Oral Biol. 2019;103:12-8. doi:10.1016/j.archoralbio.2019.05.008.
12. Rodrigues AS, Teixeira EC, Antunes LS, Nelson-Filho P, Cunha AS, Levy SC, et al. Association between craniofacial morphological patterns and tooth agenesis-related genes. Prog Orthod. 2020;21(1):9. doi:10.1186/s40510-020-00309-5.
13. Fernandez ACC, Pereira ACVC, Ferreira FFCF, et al. IRF6, MSX1, TGFA, dental anomalies, and skeletal malocclusion. Eur J Orthod. 2021;43(5):478-85. doi:10.1093/ejo/cjaa064. (completar autores)
14. Marañón-Vásquez GA, Vieira AR, de Carvalho Ramos AG, Dantas B, Romano FL, Palma-Dibb RG, et al. GHR and IGF2R genes may contribute to

normal variations in craniofacial dimensions: insights from an admixed population. Am J Orthod Dentofacial Orthop. 2020;158(5):722-30. doi:10.1016/j.ajodo.2019.10.020.

15. Küchler EC, Reis CLB, Carelli J, et al. Potential interactions among single nucleotide polymorphisms in bone- and cartilage-related genes in skeletal malocclusions. Orthod Craniofac Res. 2021;24(2):277-87. doi:10.1111/ocr.12433. (completar autores)

Derechos de autor: 2026. Por los autores. Este artículo es de acceso abierto y distribuido según los términos y condiciones de la licencia Creative Commons Atribución-NoComercial-CompartirIgual 4.0 Internacional (CC BY-NC-SA 4.0)

https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/