



# KELAINAN TUMBUH KEMBANG DENTOKRANIOFASIAL

Atiek Driana R



# KELAINAN RAHANG

1. Torus
2. Agnasia
3. Mikrognasia
4. Makrognasia

# TORUS

- Pembengkakan pada rahang karena pembentukan tulang normal yang berlebihan
- Menonjol dari mukosa mulut
- Tidak bahaya
- Radiografis → radiopak
- Pada garis tengah palatum keras, konveks atau gepeng, nodular atau lobular → Torus Palatinus
- Di rahang bawah → Torus Mandibula
- Etiologi : genetik atau fungsi tp faktor fungsi kecil sekali
- Gambaran mikroskopis → tampak korteks tulang padat, kompak, daerah sentral tulang lebih spongousa, kadang ada lemak dalam sumsum tulang
- Umumnya tidak perlu perawatan, kecuali mengganggu gigi tiruan atau bicara → bedah



**Torus palatinus**

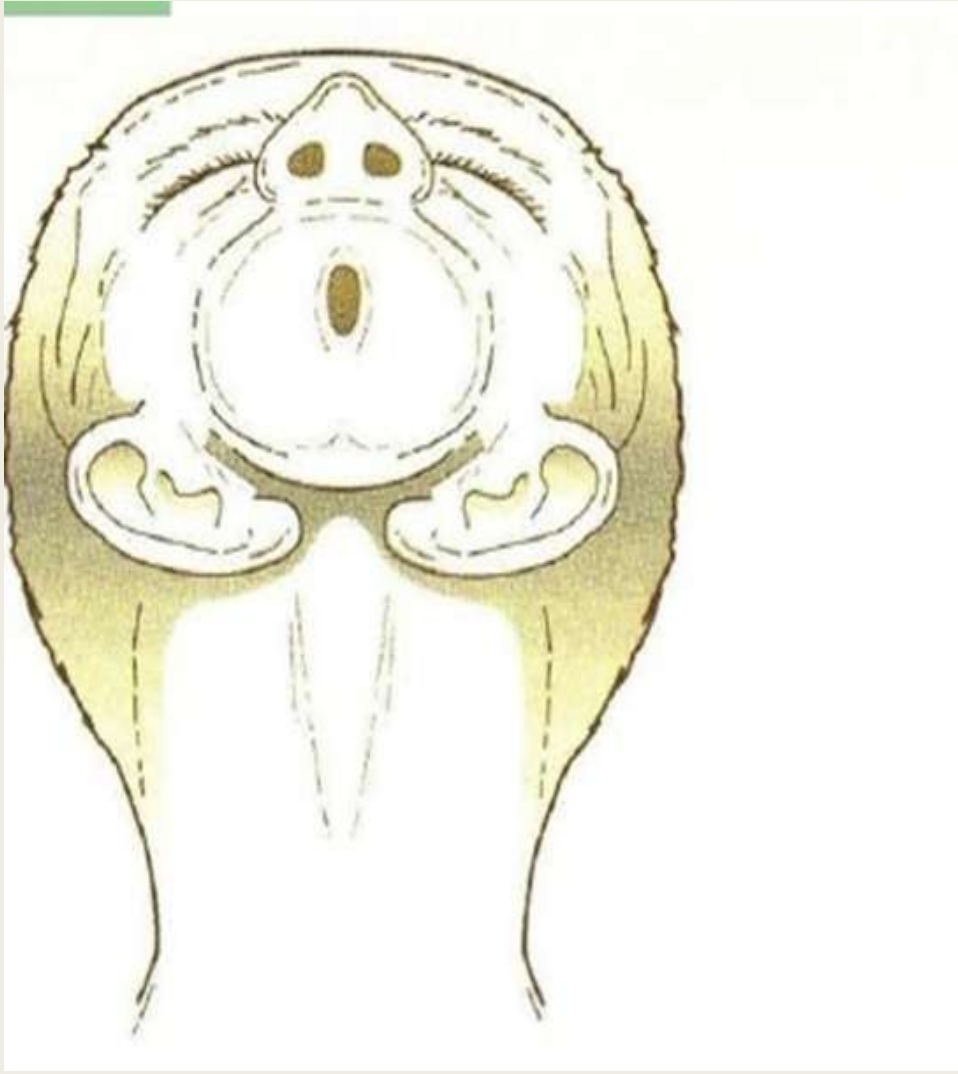


**Torus mandibularis**



# AGNASIA

- Kesalahan pembentukan lengkung mandibula → dihubungkan dengan anomali fusi telinga luar pada garis tengah yg normalnya ditempati mandibula shg telinga bertemu di garis tengah
- Agenesis absolut mandibula → masih diragukan bisa terjadi; lidah tdk terbentuk/reduksi ukuran
- Astomia (tdk terbentuk mulut) < mikrostomia (mulut kecil)



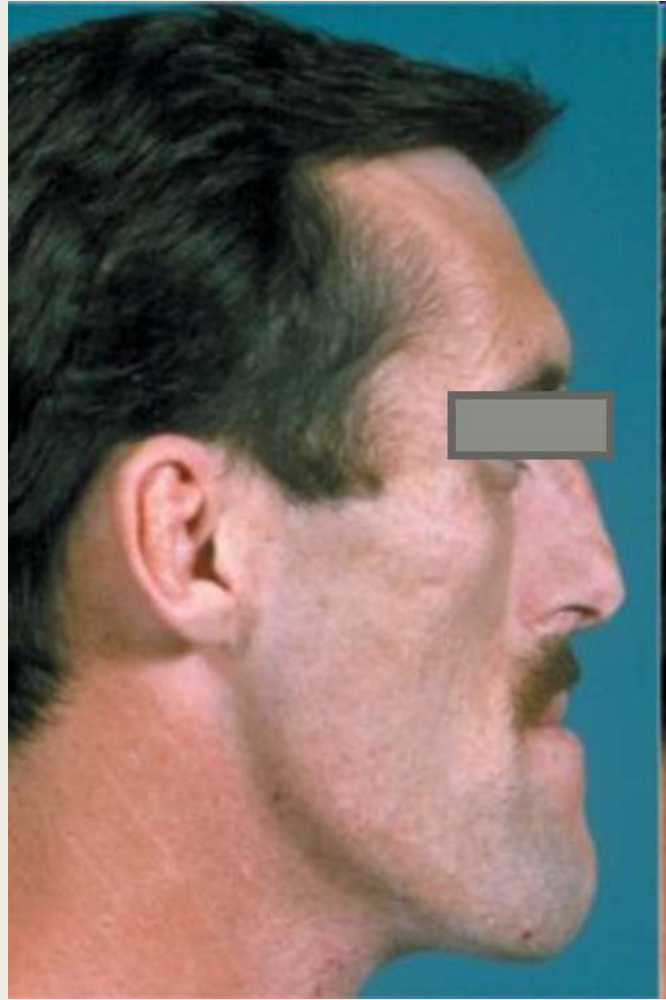
# MIKROGNASIA

- Pengecilan ukuran mandibula/maksila
- Retrusif dagu atau absen sama sekali
- Hidung dan bibir atas menonjol → muka seperti burung
- Kongenital (pada berbagai sindrom) atau dapat juga didapat sesudah lahir (krn trauma atau infeksi, mis pada artritis reumatoid juvenilis)
- Etiologi: krn kegagalan pusat tumbuh kembang di kepala sendi
- Umumnya unilateral (mis.trauma/infeksi daerah kepala sendi) → pengecilan rahang unilateral
- Koreksi : bedah
- Perkembangan rahang kurang bagus → crowding → rahang tdk dapat menyesuaikan diri → oklusi tidak baik / estetika terganggu

# MAKROGNASIA

- Rahang besar
- Jika pada RB → klas III Angle → dagu menonjol
- Kongenital / Dapatan melalui penyakit
- Koreksi : bedah





# KELAINAN KARENA GENETIK

1. Osteopetrosis
2. Osteogenesis imperfecta
3. Displasia Kleidokranial
4. Atrofi Hemifacial
5. Atrofi Hemifacial Progresif
6. Hipertrofi Hemifasial
7. Cherubism
8. Sindrom Down (trisomi 21)
9. Sindrom Crouzon (Disostosis Kraniofacial)
10. Sindrom Treacher Collins (Disostosis Mandibulofacial)
11. Sindrom Fragile-X
12. Sindrom Marfan
13. Sindrom Pierre Robin
14. Sindrom Ehlers Danios
15. Sindrom Papillon Lefevre

# OSTEOPETROSIS

- Herediter
- Penambahan kepadatan tulang secara menyeluruh dan simetris serta resorpsi abnormal
- Gambaran karakteristik : hilangnya resorpsi tulang fisiologis untuk mengurangi aktivitas osteoklas
  - *Manifestasi kurangnya resorpsi tulang :*
    - gangguan skeletal (penutupan kavitas tulang)
    - Penurunan aktivitas hemopoietik
    - Kelambatan pertumbuhan
- Penekanan syaraf kranium → kebutaan, tuli, anosmia (rangsang membaui hilang), ageusia (rangsang pengecap hilang), kadang paralisis muka

*...osteopetrosis...*

- Tulang kortikal dan kanselus diganti tulang padat dengan struktur : kacau, rapuh, cenderung fraktur patologis
- Kelambatan erupsi gigi krn ankilosis, tdk ada resorpsi tulang alveolar, pembentukan pseudo-odontoma selama pembentukan apeks gigi.
- Gigi cepat tanggal karena kerusakan jaringan ligamen periodontal
- Ada 2 tipe:
  - Infantil (malignan, kongenital) → terberat  
Tanda2: kelainanskeletal, darah dan syaraf
  - Bentuk Dewasa (jinak, lambat) → didiagnosis pada minggu ke 3 / 4  
Anomali skeletal; prognosis lebih baik
- Etiologi :
  - Bentuk infantil → Faktor turunan (autosomal resesif)
  - Bentuk Dewasa → faktor turunan (autosomal dominan)

...osteopetrosis...

- Manifestasi klinis

- *Infantil*

- Terjadi saat lahir dan terdiagnosis pd usia beberapa bulan
    - Penderita jarang hidup sd dewasa
    - Anemia
    - Trombositopenia
    - Pansitopenia
    - Pembesaran hati dan limpa sekunder → utk kompensasi hematopoiesis ekstramedular

- *Dewasa*

- Terlibatnya tulang = infantil
    - Kerusakan syaraf muka, mata → karena penyempitan foramen tengkorak dan tertekannya syaraf
    - Tanda awal : adanya fraktur patologis

*...osteopetrosis...*

- Manifestasi pada gigi
  - Erupsi terlambat
  - Tidak ada gigi secara kongenital
  - Malformasi
  - Hipoplasi email → indeks karies meningkat
  - Pengurangan pembentukan tl.alveolar
  - Cacat/tebal ligamen periodontal
  - Prognatism yang berat pd mandibula
  - Cenderung terjadi osteomielitis
    - akibat berkurangnya komponen vaskuler dr tulang yg osteopetrotik
    - sering pd mandibula, kadang maksila dan skapula dan ekstremitas

...osteopetrosis...

- Gambaran radiografis
  - Khas : *bone within bone* → krn kerosakan pembentukan metafisis tulang → penebalan korteks dan penutupan ruang medula
  - Kepadatan sel sangat meningkat → sklerosis tulang secara difus
- Mandibula lebih jarang terkena dibanding tulang yg lain



*...osteopetrosis...*

- Terapi
  - Terapi komplikasi secara langsung
  - Tes radiografik foramen optik secara periodik
  - Transfusi → anemia
  - Splenektomi (pengangkatan limpa)
  - Perawatan pencegahan pada pasien berisiko osteomielitis dan osteoradionekrosis yi.dengan pemeriksaan gigi berkala, fluoridasi topikal dan sistemis dan program perawatan gigi selektif di rumah



# OSTEOGENESIS IMPERFECTA

- Merupakan kelompok heterogen cacat jaringan ikat yang Hereditier
- Ditandai oleh tulang yang rapuh
- Beberapa meninggal pada perinatal atau hidup dengan usia pendek
- Dikelompokkan 4 tipe
  - 2 merupakan autosomal dominan diturunkan dalam bentuk autosomal resesif turunan
  - Campuran autosomal dominan dan resesif

...*osteogenesis imperfecta*...

- Etiologi dan patogenesis
  - Merupakan penyakit turunan yang paling sering ditemukan
  - Type 1
    - paling sering ditemukan (1:30.000); ringan - sedang
  - Type II
    - paling berat 1:100.000 kelahiran; Autosomal resesif;
    - Dapat juga bukan kasus turunan
  - Type III
    - Campuran autosomal dominan dan resesif turunan
  - Type IV
    - Autosomal dominan, derajatnya sedang
  - Secara biokimiawi → hasil kesalahan metabolisme kolagen kongenital
  - Sebagian besar karena mutasi struktur gen pd protein kolagen

....osteogenesis imperfecta....

- Manifestasi klinis
  - Pada kasus ringan ada yang tdk terdiagnosa
  - **Type I :**
    - Ditandai osteoporosis, kerapuhan tulang.
    - sklera biru
    - hilangnya pendengaran pada remaja dan dewasa
    - Fraktur dapat terjadi 10% penderita (masa bayi atau anak-anak)
    - Usia bervariasi
    - BB dan Tinggi lahir normal
    - Deformitas tulang panjang ringan
    - Cenderung bungkuk
    - Kiphoskoliosis progresif (20% px dewasa) dan parah
    - Kelemahan otot tangan, kaki, lutut → pd anak
    - Gangguan pendengaran →dekade ke 2 (35%)
    - Dentinogenesis imperfecta

...osteogenesis imperfecta...

## – Type II

- Syndrom yang mematikan (50% dr penderita tetap lahir)
- Insiden → 1: 100.000 kelahiran
- Autosomal resesif, tapi dapat juga karena spontan
- BBLR, tinggi lahir pendek
- paha lebar meluas sampai tegak lurus tubuh
- kaki pendek, melengkung, deformasi
- Kulit tipis, lemah, dapat luka saat kelahiran
- Osifikasi kranium kurang dan hipotelorisme
- Hidung kecil dan bengkok, bentuk segitiga
- Tulang sangat rapuh sering fraktur bahkan selama kelahiran
- Kelainan gigi → dentin atubular, struktur fiber argirofilik seperti renda, tdk ada predentin dan bundel fiber argirofilik dalam pulpa gigi

...osteogenesis imperfecta...

– **Type III**

- Campuran autosomal dominan dan resesif
- Jarang cacat waktu lahir berupa rapuhnya tulang
- Fraktur multipel dan deformitas tulang yg progresif
- Sklera biru aktu lahir → remaja dan dewasa normal
- Kematian di usia anak2 tinggi karena komplikasi kardiopulmonal
- Prognosis buruk karena kiphoskoliosis yg berat
- Paling pendek postur tubuhnya drpd tipe lain
- Gigi → dentinogenesis imperfecta,
- Gangguan pendengaran jg pd anak2

...osteogenesis imperfecta...

– **Type IV**

- Osteopenia dominanditurunkan
- Perapuhan tulang tanpa gambaran klasik osteogenesis imperfecta yg lain
- Sklera kebiuan pada waktu lahir
- Fraktur bervariasi dr lahir sd dewasa; juga pada deformitas tulang
- Ciri khas: bungkuk pda waktu lahir
- Deformitas tulang panjang dan tl belakang t dapat erjadi tanpa fraktur
- Gigi: dentinogenesis imperfecta
- Gangguan pendengaran pd dewasa → jarang



....*osteogenesis imperfecta*....

- Manifestasi klinis secara umum
  - Dentinogenesis imperfecta → biru, coklat, atau perubahan warna gigi
  - Perubahan warna bisa mengenai semua atau beberapa gigi saja
  - Pada gigi susu lebih berat dari pada permanen
  - Gigi cenderung atrisi email dan fraktur
  - Mahkota lebih pendek berbentuk bel dgn penyempitan di servikal
- Perawatan dan Prognosis
  - Tidak ada yg spesifik
  - Perawatan fraktur
  - Jika ditemukan kasus ini → penanganan fokus pd pemeliharaan gigi → mencegah kerusakan akibat pemakaian.
  - Prognosis : sangat baik ( autosomal dominan); sangat buruk (autosomal resesif) krn variasi klinis yg besar



# DISPLASIA KLEIDOKRANIAL

- Tanda-tanda
  - Ditandai oleh aplasia/hipoplasiaklavikula
  - Karakteristik: malformasi kraniofasial
  - Ada gigi berlebih yang multiple serta gigi-geligi yg tidak erupsi
  - Leher panjang dan sempit
  - 1/3 bagian tengah muka dan tl alveolar mengalami kelainan → khas
- Etiologi dan Patogenesis
  - Tidak diketahui
  - Manifestasi dominan dan resesif turunan
  - Tulang intra membranis dan endokondral pada tengkorak terganggu sehingga:
    - Pengurangan dimensi sagital dasar tengkorak dan pembesaran kalvarium transversal
    - Kelambatan penutupan fontanel (ubun-ubun)
    - Tekanan hidrosefalus → penonjolan tulang parietal dan frontal serta eksistensi atap tengkorak

...*displasia kleidokranial*...

■ **Gambaran klinis**

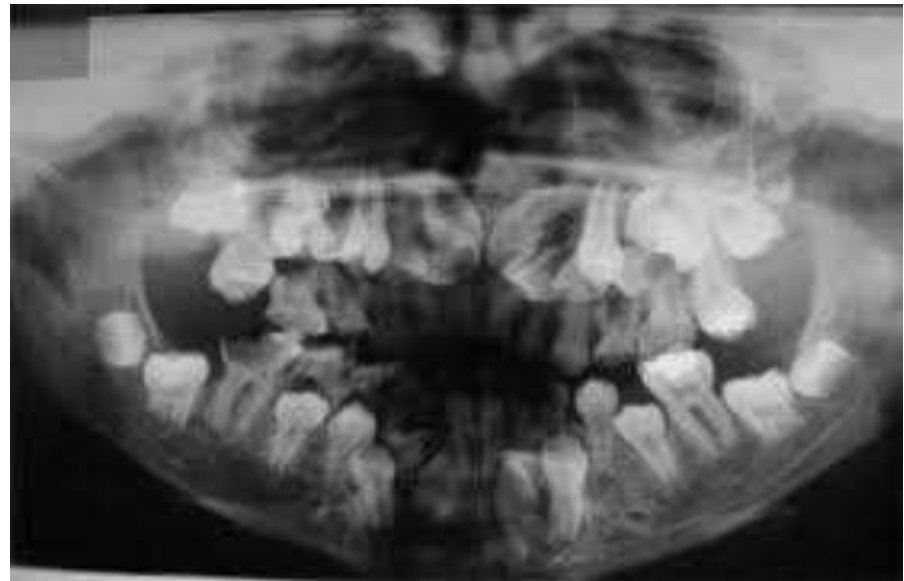
- Postur tubuh pendek
- Leher panjang sempit
- Bahu sangat jatuh
- Tidak ada kalsifikasi klavikular sebagian/seluruhnya → bahu mudah bergerak → mudah utk saling mendekati bagian depan
- Kepala besar → brachycephalic
- Tulang frontal, parietal, occipital menonjol
- Tulang muka, sinus paranasal hipoplasia dgn gambaran muka pendek dan kecil
- Hidung lebar, septum hidung melesak, sering hipertelorisme
- Seluruh tulang terkena cacat: pelvis, tl panjang, jari

...*displasia kleidokranial*...

- Hipoplasia maksila → mandibula relatif prognasi
- Palatum dangkal dan peningkatan insiden sumbing submukosa dan palatum (jaringan keras maupun lunak)
- Gigi-geligi susu normal, kadang terlambat erupsi, tanggal lebih cepat
- Gigi geligi tetap sangat terlambat erupsi atau bahkan gagal erupsi
- Supernumerary tidak tumbuh umumnya regio premolar
- Retensi gigi susu gagal erupsi gigi tetap, supernumerary dan hypoplasia maksila → maloklusi berat

....displasia kleidokranial....

- Gambaran radiografis
  - Kelainan kraniofasial, gigi-geligi, klavikula dan pelvis
  - Kranium: gambaran ubun2 menetap, tulang bergerigi, sutura tengkorak lebar dan sinus paranasal kurang berkembang
  - Klavikula aplastik unilateral/bilateral/hipoplastik, menyerupai fragmen kecil melekat pada sternum
  - Maksila dan mandibula banyak gigi yang tidak erupsi dan sering malposisi
  - Supernumerary sering ada di regio premolar
- Terapi
  - Tidak ada yg spesifik → penting utk konsultasi genetik
  - Terapi anomali gigi dikombinasi bedah dini dengan terapi ortodonsi
  - Exo supernumerary dan desidui yg prolonged retensi
  - Bedah ortognatic → koreksi deformitas dentofasial → orto pasca bedah dan protesa



# SYNDROM CROUZON (DISOSTOSIS KRANIOFASIAL)

- Ditandai : deformitas tengkorak
- Hipoplasia maksila
- Orbita dangkal dengan eksoptalmus dan strabismus (juling) divergen
- Deformitas kranial tergantung terkenanya sutura, derajat keterlibatannya dan rangkaian fusi sutura
- Komplikasi sistemis : retardasi mental, hilangnya pendengaran, gangguan bicara dan penglihatan serta kejang-kejang

....syndrom crouzon....

- Etiologi dan Patogenesis

- Diturunkan dr autosomal dominan secara komplit
- 1/3 kasus spontan
- Jika pada kaka-beradik → ekspresi penyakit ini tampak berat dan yg lebih berat : adik
- Etiologi tdk diketahui → penutupan dini dr sutura ini dpt memulai perubahan pd otak → menambah tekanan intrakranial
- Deformitas tulang kranium dan rongga orbita → dari fusi sutura dan pertambahan tekanan intrakranial

....syndrom crouzon....

- Gambaran klinis

- Bentuk muka khas → frog-like
- Hipoplasi muka tengah dan eksoptalmus mencolok
- Mandibula prognasi ringan, hidung seperti paruh burung kakaktua
- Bibir atas dan philtrum pendek dan bibir bawah sering menunduk ke bawah
- Hiperplasi maksila berat → penyempitan lengkung maksila dan lengkung gigi tinggi
- Crossbite lingual bilateral posterior; oklusi prematur bagian posterior mrpk hasil posisi maksila yang ke bawah → gigitan terbuka

- Gambaran radiografis

- Penyumbatan garis sutura → sambungan tulang jelas
- Gambaran hammered silver (palu perak) di bagian tengkorak
- Atap kranium lebar, hipoplasi maksila, orbita dangkal, mandibula besar → gambaran umumnya



....syndrom crouzon....

- Terapi dan Prognosis

- Keparahan dan komplikasi ditentukan oleh usia serangan dan derajat kraniosinostosis → mulai dr distrofi kraniofasial sd hilangnya pendengaran, bicara dan melemahnya penglihatan serta cacat mental
  - teridentifikasi saat lahir
- Intervensi bedah diperlukan jika ada eksoptalmus yang progresif, kerusakan syaraf mata atau penglihatan melemah, adanya perkembangan defisiensi mental atau tekanan intrakranial yg meningkat terus
- Bedah → penempatan sutura buatan utk pertumbuhan otak dan mengurangi tekanan intrakranial dan deformitas sekunder atap kranium

