

DISPLASIA KRANIOFASIAL AKIBAT GANGGUAN TUMBUH KEMBANG MENURUT PATOMORFOGENIK

Miesje Karmiati Purwanegara

Staf Pengajar Bagian Orthodonti
Fakultas Kedokteran Gigi Universitas Indonesia

Miesje Karmiati Purwanegara: Displasia Kraniofasial Akibat Gangguan Tumbuh Kembang Menurut Patomorfogenik. Jurnal Kedokteran Gigi Universitas Indonesia. 2003; 10 (Edisi Khusus): 314-320

Abstract

Craniofacial dysplasias are rarely found, but the frequency of cleft lip and palate in Indonesia is quite high. Accurate observation and identification this dysplasia should to be done before treatment. To recognize the craniofacial dysplasia need a classification. One of the classifications is based on patomorphogenic. This classification will identify the craniofacial dysplasia from stage of development, origin, form and site. The clinicians will manage these patients accurately with this classification and the patient's quality of life will be improved.

Key words: Craniofacial; patomorphogenic; classification.

Pendahuluan

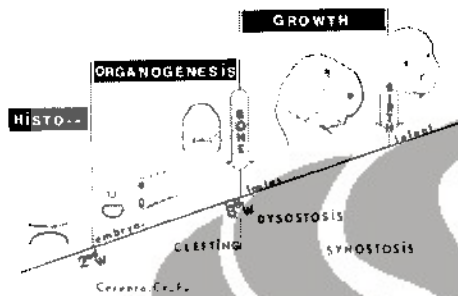
Displasia kraniofasial relatif jarang terjadi. Terminologi kelainan ini selalu jauh dari memuaskan dan tidak pernah tercapai kesepakatan klasifikasi apa yang digunakan. Dari tahun ke tahun berkembang berbagai klasifikasi, seperti klasifikasi berdasarkan area dari wajah yang mengalami kelainan, atau berdasarkan anatomi dan klasifikasi berdasarkan morfogenesis.¹ Meskipun displasia kraniofasial secara umum relatif jarang terjadi, tetapi di Indonesia angka kelahiran bayi dengan displasia celah bibir dan langit cukup banyak. Menurut Prawirawinata insiden celah bibir dan celah langit-langit sebesar 1,5 per 1.000 kelahiran hidup atau berkisar antara 0,23-1,67 per 1.000 kelahiran hidup.²

Oleh karena itu perlu upaya pencegahan dan perawatan dini, sebelum dampak negatif terhadap estetik dan fungsional memperburuk kualitas hidup penderita. Penampilan fisik penderita displasia kraniofasial dapat menimbulkan dampak buruk pada psikososial penderita. Untuk mencapai perawatan yang optimal, perlu diketahui etiologi dari penyimpangan tumbuh kembang kraniofasial, jaringan asal kelainan yang terkena, serta waktu terjadinya gangguan tumbuh kembang. Untuk tujuan itu, dalam makalah ini dikemukakan gangguan tumbuh kembang menurut patomorfogenik, yaitu berdasarkan elemen kronologis dan topografis, khususnya displasia kraniofasial.

Tinjauan Pustaka

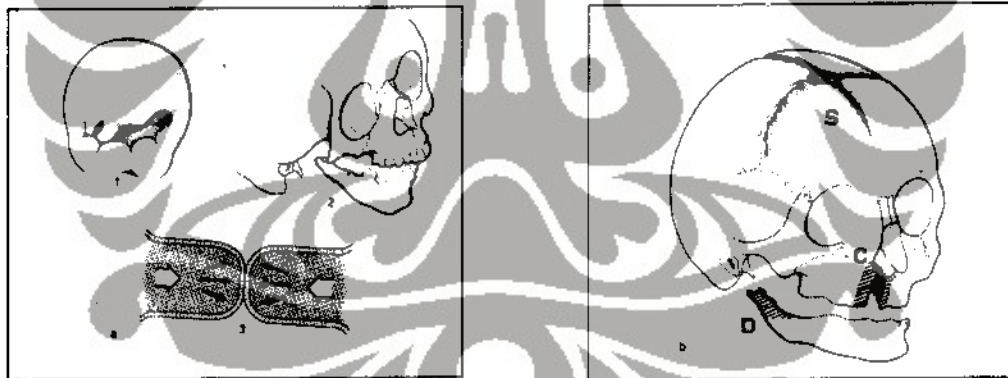
Tahap perkembangan morfogenesis

Untuk mempelajari elemen kronologis lebih lanjut, sebaiknya dipahami terlebih dahulu tahap kronologis perkembangan morfogenesis (Gambar 1).¹



Gambar 1 Tahap kronologis dari morfogenesis¹

Kejadian displasia dapat terjadi pada setiap tahap perkembangan (Gambar 2).¹



Gambar 2. Tahap perkembangan displasia kranofasial (a) Tipe defisiensi skeletal yang berhubungan dengan kronologi dari morfogenesis 1 celah; 2 disostosis; 3 sinostosis. (b) Sisi dari defisiensi skeletal yang berhubungan dengan kronologi morfogenesis. C = celah antara prosesus fasialis; D = disostosis dari pusat-pusat osifikasi; S = sinostosis dari desmokranium¹

1. Tahap transformasi, pada tahap ini terjadi perkembangan jaringan otak dan sekitarnya. Defisiensi pada area inter-prakodal dapat mengancam kehidupan. Displasia dengan atau tanpa jaringan serebral terjadi sebelum fusi prosesus fasialis, sehingga terjadi celah.
2. Tahap diferensiasi, osifikasi tidak terjadi atau abnormal, dengan karakteristik terutama adalah defisiensi tulang atau disostosis, sehingga terjadi disharmoni skeletal, sering disertai anomali otot dan kulit.
3. Tahap adaptasi, terjadi osifikasi prematur dari sutura (sinostosis), yang mempengaruhi pertumbuhan tulang di sekitar garis sutura (*Virchow's law*). Kejadian ini selalu disertai dengan kompensasi pertumbuhan berlebihan (*hiperdevelopment*) pada jaringan yang letaknya parallel terhadap garis sutura. Secara umum otot dan kulit tidak terkena.

Klasifikasi displasia kraniofasial menurut patomorfogenik

Displasia fasial dapat terjadi selama periode organisasi fasial, proses mandibularis dan maksila yang berasal dari arkus brankial, sedangkan area dahi dan nasal berasal dari jaringan yang melapisi *forebrain*. Adanya perbedaan asal jaringan yang masing-masing mempunyai ketepatan aktivitas dan waktu, merupakan factor utama penyebab terjadinya variabilitas fasial, baik di dalam atau di luar limit normal dari pertumbuhan.^{3,4}

Dari beberapa buku bedah plastik, disimpulkan bahwa klasifikasi displasia kraniofasial sumbing bibir dan langit-langit, dibuat untuk kemudahan penatalaksanaan perawatannya. Klasifikasi tersebut berdasarkan organ yang terlibat: lengkap tidaknya celah; serta berdasarkan International Classification of the Diseases (ICD) mencakup anatomis organ terlibat, lengkap tidaknya celah, unilateral atau bilateral, yang digunakan untuk sistem pencatatan dan pelaporan yang dilakukan oleh World Health Organization (WHO).⁵

Untuk penatalaksanaan pasien dengan anomali kraniofasial membutuhkan pengetahuan pertumbuhan normal dan bagaimana pertumbuhan dapat menyimpang sehingga menghasilkan keadaan abnormal. Ada berbagai tipe dasar dari anomali kraniofasial dengan berbagai variasi yang mempengaruhi perkembangan kraniofasial, tetapi yang penting adalah morfologi, etiologi, dan patogenesis dari anomali tersebut.⁶

Displasia kraniofasial dikenali oleh Proffit & Fields menurut tahap-tahap perkembangan kraniofasial embrionik. Fasial dan leher berasal dari ektoderm, termasuk otot-otot dan skeletal di seluruh tubuh berasal dari mesoderm. Prinsipnya, ada lima tahap perkembangan kraniofasial, yaitu (1) formasi lapisan asal sel (*germ layer*) dan organisasi dari struktur kraniofasial; (2) formasi tuba neural dan formasi inisial dari orofaring; (3) asal, migrasi, dan interaksi dari populasi sel, terutama sel *neural crest*; (4) formasi sistem organ, terutama arkus faringeal dan palatum primer dan sekunder; dan (5)

diferensiasi akhir dari jaringan-jaringan (skeletal, muscular, dan elemen-elemen saraf). Beberapa abnormalitas bentuk fasial dan hubungan yang spesifik karena terjadi masalah pada tahap awal yaitu tahap satu dan dua. Banyak anomali kraniofasial terjadi karena ada masalah pada tumbuh kembang tahap ketiga.⁷

Menurut Stricker agar nomenklatur malformasi menjadi sederhana dan tidak menimbulkan pengertian ganda, maka digunakan istilah displasia. Displasia atau perkembangan abnormal dari pertumbuhan meliputi semua aspek patogenik dan klinik displasia, seperti disinduksi, disgenesis, dismorfik dan distrofi, termasuk aspek kualitatif dan kuantitatif. Klasifikasi ini berdasarkan patomorfogenik, yaitu berdasarkan elemen kronologis dan topografis. Yang dimaksud dengan elemen kronologis adalah displasia yang berhubungan dengan tahap-tahap perkembangan embrio dan fetus saat gangguan terjadi dan mempengaruhi mekanisme teratogenik. Sedangkan elemen topografis adalah displasia yang berhubungan dengan sisi dan area berbagai anatomi yang terkena gangguan.¹

Elemen kronologis dibedakan menjadi: I displasia serebrokranial; II displasia serebrofasial; III displasia kraniofasial dan IV displasia kraniofasial dan organ lain. Pada displasia serebrokranial anomali mengenai otak, sedangkan displasia serebrofasial anomali mengenai otak sampai batas lateral mata. Pada displasia kraniofasial tidak mengenai otak dan mata. Pada displasia kraniofasial dan organ lain yang terkena adalah tulang disebabkan penyakit, dengan karakteristik hiperplasia. Displasia dapat mengenai kulit, saraf, otot dan pembuluh darah dengan derajat bervariasi.¹

Displasia kraniofasial

Pembagian displasia ini menurut jaringan yang terkena dapat dibagi menjadi lima, sebagai berikut. (1) dengan celah, terdiri dari a) celah latero-maksilari, b) celah medionasomaksilari, c) celah intermaksilari, dan d) celah maksilomandibular; (2) dengan disostosis

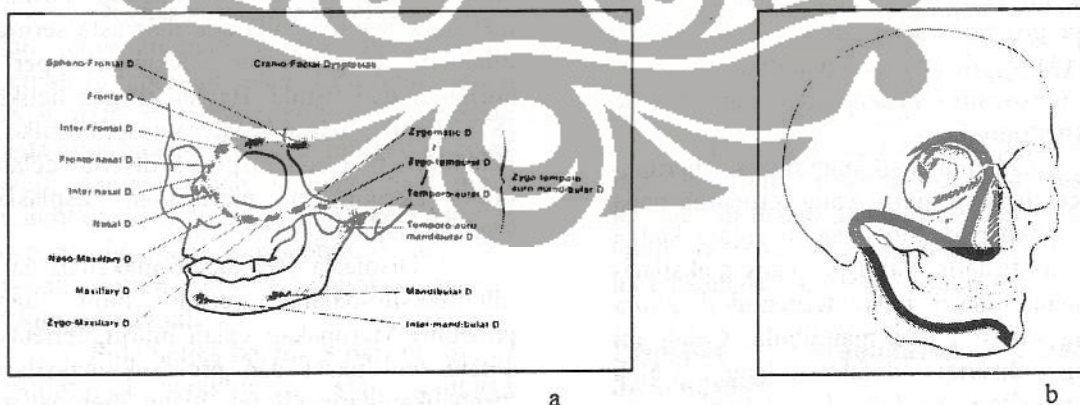
(Heliks kraniofasial), terdiri dari i) displasia Sfenooidal, ii) displasia speno-frontal, iii) displasia frontal, iv) displasia fronto-frontal, v) displasia fronto-nasoethmoidal, vi) displasia internasal, vii) displasia nasal, viii) displasia Premaksilo-maksilari dan Intermaksilo-palatal, ix) displasia nasomaksilari dan maksilari, x) displasia maksilo-zigomatik, xi) displasia zigomatik, xii) displasia zigo-auromandibular, xiii) displasia temporo-aural, xiv) displasia temporo-auromandibular, xv) displasia mandibular, dan xvi) displasia intermandibular; (3) dengan sinostosis, terdiri dari a) kraniosinostosis, ada dua: i) Parieto-ospital, ii) interparietal, b) kraniofasiosinostosis, ada empat: i) interfrontal, ii) speno-frontoparietal, iii) fronto-parietal, iv) fronto-interparietal, c) fasiosinostosis, terdiri dari: i) fronto-malar, ii) vomero-premaksilari (Bindeer), iii) premaksilari (posterior) (celah), iv) premaksilari (anterior) (pseudo Crouzon), dan v) premaksilari(total) (Crouzon); (4) dengan disostosis dan sinostosis, terdiri dari i) crouzon, ii) acro-sefalosindaktili (Apert), iii) trifilosefali (*Cloverleaf skull*); dan (5) dengan dishondrosis, yaitu ahondroplasia.

Displasia kraniofasial dibagi menjadi beberapa kategori, masing-masing mempunyai spesifikasi tahap

perkembangannya, misalnya fusi dari prosesus fasialis, produksi tulang dan formasi sutura (Gambar 2).¹

a. Fusi dari prosesus fasialis terhambat karena terjadi persistensi lempengan epitel, sehingga mengakibatkan celah pada empat lokasi, yaitu: 1) latero-nasomaksila; 2) medio-nasomaksila; 3) intermaksilari; dan 4) maksilo-mandibular. Anomali ini terjadi pada tahap dini (sebelum 17 mm C-RL), sehingga terjadi defek tulang dan disostosis sekunder.

b. Tahap perkembangan tulang merupakan elemen kunci dari morfogenesis kraniofasial. Pada anomali ini terjadi defisiensi perkembangan pusat-pusat osifikasi yang mempengaruhi bentuk tulang. Lokasi gangguan perkembangan tulang menurut Van der Meulen dkk 1983 mengikuti konsep heliks, disebut *craniofacial helix of dysostoses*, kelainan dimulai dari aspek lateral dari perkembangan tulang kraniofasial. Pola heliks ini berbentuk huruf S, dengan pusat-pusat osifikasi bagian atas di dinding anterior otak; bagian tengah di apertura nasalis, kavitas orbital, meatus auditorius dan bagian bawah di kavitas oral (Gambar 3).



Gambar 3a,b Heliks kraniofasial dengan pusat-pusat osifikasi.¹

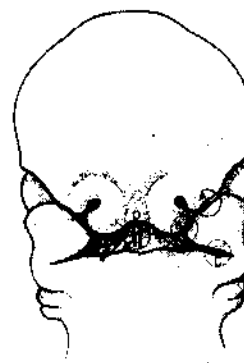
Hal penting menjadi perhatian adalah struktur kunci dari tumbuh kembang kraniofasial yang normal, yaitu tulang sfenoid yang berkembang ke lateral. Morfogenesis tulang kraniofasial dimulai dengan pembentukan bagian tengah dan anterior fosa cranial, yang berhubungan dengan berkurangnya jarak intraorbital. Proses ini diikuti dengan perkembangan kompleks nasomaksila ke arah depan, bawah dan lateral, disertai dengan memanjangnya ramus mandibula.

- c. Formasi sutura terganggu karena defisiensi aktifitas periosteum sutura, yaitu displasia periosteal. Akibat yang terjadi pada tahap yang lebih lanjut, kompensasi pada bagian tulang yang normal, yaitu sinostosis prematur.
- d. Kombinasi disostosis dan sinostosis
- e. Terjadi displasia pada matriks kartilagenosa karena dishondrosis.

Displasia kraniofasial dengan celah

Displasia kraniofasial dengan celah merupakan celah primer atau murni, disebabkan karena persistensi epitelium antara tepi-tepi prosesus fasialis, sebagai akibat dari defisiensi degenerasi epitel (Gambar 4). Celah yang terjadi adalah (1) celah latero-maksilari, yaitu celah antara lateronasal dan prosesus maksilaris (celah nasookular); (2) medio-nasomaksilari; celah antara medionasal dan prosesus maksilaris (celah bibir); (3) celah intermaksilari; celah antara prosesus palatinus (celah palatum), dan (4) celah maksilo-mandibular; celah antara prosesus maksilaris dan mandibularis (makrostomia).¹

Celah maksilomandibular merupakan celah yang murni yang terbentuk pada awal tahap perkembangan di antara kedua prosesus fasialis, yaitu prosesus maksilaris dan mandibularis, bukan terbentuk di antara tulang maksila dan mandibula. Celah ini jarang disertai defek tulang. Celah nasomaksilari medial dan lateral, serta celah intermaksilari, selalu diikuti dengan defek tulang. Kelainan ini akan diuraikan lebih lanjut pada displasia disostosis.



Gambar 4. Sisi celah primer (murni).
A latero-nasomaksilari;
B medio-nasomaksilari;
C maksilomandibular;
D intermaksilari.¹

Displasia kraniofasial dengan disostosis

Displasia jenis ini mempunyai spektrum anomali berbentuk heliks yang berakar di tulang sfenoid, yang merupakan struktur kunci dari tulang kraniofasial. Heliks ini berawal di dua cabang: cabang lateral di pertemuan antara sayap besar tulang sphenoid dengan tulang frontal; cabang medial pertemuan sfenoetmoidal. Kedua cabang bertemu di dasar hidung, di maksila membelok ke lateral, lalu ke tulang malar, lengkung zigomatik dan tulang temporal, berputar menuju median melalui ramus dan korpus mandibula, berakhir di garis median pada simfisis. Heliks bagian atas melingkari mata; bagian bawah melingkari mulut, bila ada displasia sering ditandai dengan titik cekungan peri-aurikular dan fistula. Bagian tengah heliks (S) yaitu nasal, latero-nasomaksilari, maksilari, bila ada displasia disertai celah bibir. Berikut ini merupakan displasia kraniofasial dengan disostosis.

Displasia premaksilo-maksilari dan intermaksilo-palatal (celah bibir dan palatum) merupakan celah murni, terletak antara tepi nasal dan prosesus maksilari disebabkan karena defek tulang, merupakan disostosis sekunder murni. Deformitas yang terkait disebabkan hilangnya keseimbangan karena pengaruh otot: labionasal anterior, velofaringeal posterior.

Derajat keparahan dibedakan menjadi dua kategori. Kunci dari klasifikasi

adalah embriologikal dan berdasarkan perbedaan antara palatum primer (P1) dan sekunder (P2). Keparahan celah dibedakan pula menjadi total dan parsial, dengan symbol t dan p.

Celah tipe ini mengakibatkan terjadinya gangguan empat fungsi, yaitu alimentasi (pengunyahan), respirasi (penapasan), audisi (pendengaran) dan fonasi (pengucapan). Fungsi alimentasi pada awal kehidupan terganggu karena kurang mampu untuk mengisap. Masalah pengunyahan timbul bila erupsi gigi telah lengkap. Gangguan oklusi terjadi pada periode gigi bercampur. Fungsi respirasi terganggu karena deviasi septum, perubahan dimensi fosa nasalis pada sisi celah dan karena katup inspirasi terganggu. Turbinasi inferior tidak sempurna mempengaruhi kualitas respirasi. Gangguan pernapasan hidung mengakibatkan gangguan drainase di sinus dan nasofaring, yang memegang peran penting pada fungsi pendengaran. Fungsi pendengaran pada anak-anak sebenarnya dapat tidak terganggu karena celah, tetapi gangguan ini tidak hanya disebabkan karena celah saja. Pada anomali celah dapat terjadi disfungsi tuba yang mempengaruhi ventilasi telinga tengah, sehingga cairan tuba mengakibatkan retraksi timpani sehingga terjadi kehilangan pendengaran. Gangguan pengucapan terganggu, segera dapat dirasakan oleh penderita dan orang tuanya.

Displasia intermandibular merupakan jenis anomali karena disostosis ini pernah dilaporkan oleh Couronne tahun 1819 dengan karakteristik celah median pada bibir bawah. Kelainan mulai dari celah kecil; sampai celah lengkap dari bibir, mandibula dan lidah, meluas ke posterior sampai ligamen glossoepiglotik dan ke bawah antara otot genioglossus sampai cekungan sternal.

Pola heliks bentuk S dari disostosis kraniofasial berakhir di sini, sehingga disebut disgrafis mentosternal, seolah-olah sebagai batas antara tubuh bagian kraniofasial dengan bagian tubuh yang lain. Displasia ini sering diakhiri dengan cekungan tulang pada bagian bawah simpisis, celah tulang hioid dan

manubrium. Sering disertai dengan kontraksi garis tengah leher.

Displasia kraniofasial dengan sinostosis

Penampilan klinis dari kraniosinostosis terlihat dari dismorfik dan disfungsi. Dismorfik merupakan akibat langsung dari kraniosinostosis, merupakan manifestasi awal, mudah didiagnosis. Variasi diagnosis tergantung dari sisi dan struktur yang terkena. Disfungsi, merupakan manifestasi sekunder dari sinostosis, mungkin disfungsi dari organ di luar anomali tetapi disebabkan oleh dismorfik yang terjadi. Organ yang terkena dapat otak, mata, dan saluran pernapasan.

Displasia kraniofasial dengan disostosis dan sinostosis

Displasia yang dikelompokkan dalam kelas ini terdiri dari tiga macam displasia : Crouzon; akrosefalosindaktili (Apert) dan trifilocefali (*cloverleaf skull*). Persamaan abnormalitas dari basis kranium antara Crouzon dan Apert yang mengilhami Tessier menggolongkan mereka ke dalam Crouper. Klasifikasi anomali dari disostosis kraniofasial atau kraniofasios-tenosis dibuat sederhana agar mudah membuat program perawatan. Tujuan perawatan adalah memisahkan kompleks fasial dari basis kranium, untuk diprotraksi, bersamaan dengan tulang frontal, dalam satu kesatuan atau terpisah, dan membebaskan stenosis kranium. Kranium dari sindroma Crouzon lebih harmonis dan penyempitan nasofaringnya dalam arah anteroposterior.

Disostosis dari sfenoid dapat menjadi petunjuk, ditandai dengan fusinya jaringan di depan dan lateral sekitar sutura. Oleh karena itu sindroma Crouzon dibedakan dari akrosefalosindaktili.

Displasia kraniofasial dengan diskondrosis

Anomali ini merupakan akondroplasia atau bentuk defisiensi dari tulang *enkondral pertama ditemui oleh Parrot* tahun 1878. Deskripsi lebih rinci oleh Pierre Marie tahun 1880, dengan insidens satu dari kelahiran 10.000. Karakteristiknya

yaitu cebol, dimorfisme kraniofasial yang spesifik, tangan tripod dan *lumbar lordosis*.

Volume kranium penuh, tempurung kepala membesar dengan tulang osipital prominen, dan dahi membulat menonjol melebihi hidung yang impaksi. Muka bagian tengah pendek. Muka bagian bawah panjang dan menonjol ke depan. Bibir bagian atas pendek dan *labial incompetence* yang disebabkan karena pernapasan bukal. Oklusi yang sering terjadi adalah kelas III.

Kesimpulan

Klasifikasi berdasarkan patomorfogenik, yaitu berdasarkan elemen kronologis dan topografis. Yang dimaksud dengan elemen kronologis adalah displasia yang berhubungan dengan tahap-tahap perkembangan embrio dan fetus saat gangguan terjadi dan mempengaruhi mekanisme teratogenik. Sedangkan elemen topografis adalah displasia yang berhubungan dengan sisi dan area berbagai anatomi yang terkena gangguan.

Displasia berdasarkan elemen kronologis dan topografis dibedakan menjadi displasia serebrokranial; serebrofasial; kraniofasial dan kraniofasial dan organ lain. Pada displasia kraniofasial, anomali yang terkena tidak termasuk otak dan mata, dibagi menjadi beberapa kategori, masing-masing mempunyai spesifikasi tahap perkembangannya, seperti fusi dari prosesus fasialis, produksi tulang dan formasi sutura.

Elemen kunci dari morfogenesis kraniofasial adalah tahap perkembangan produksi tulang. Pada tahap ini terjadi defisiensi perkembangan pusat-pusat osifikasi yang mempengaruhi bentuk tulang. Lokasi gangguan perkembangan tulang ini mengikuti konsep heliks, kelainan dimulai dari aspek lateral dari perkembangan tulang kraniofasial. Pola heliks ini berbentuk huruf S, dengan pusat-pusat osifikasi di bagian atas dinding anterior otak; bagian tengah apertura nasalis, kavitas orbital, meatus auditorius dan bagian bawah kavitas oral.

Daftar pustaka

1. Stricker M, Meulen J, Van Der. Raphael B, Mazzola R. *Craniofacial Dysplasia*. New York: Churchill Livingstone.. 1990: 140-309.
2. Soeria Soemantri ES Pengaruh Waktu Pembedahan Pada Tumbuh Kembang Kraniofasial Penderita Celah Bibir dan Langit-langit Usia 6-18 Tahun dengan Metode Sefalometri. *Disertasi*. Program Pasca Sarjana Universitas Padjadjaran. Bandung. 2002.
3. Moyers RE. *Handbook of Orthodontics*. 4th ed. Chicago: Year Book Med Pub, Inc.. 1988: 18-36.
4. Enlow DH, Hans MG. *Essentials of Facial Growth*. Philadelphia: WB Saunders Co. 1996: 220-232.
5. Moenadjat Yefta. Sumbing Bibir dan Langitan. Tinjauan Kepustakaan. Jakarta: Sub Bagian Plastik FKUI/RSUPN Dr Cipto Mangunkusumo. 1999.
6. Friede H. Abnormal of craniofacial growth. *Acta Odontol Scand* 1995;53:203-209.
7. Proffit WR, Fields HW Jr, Ackerman JL, Bailey LJ, Tulloch JFC. *Contemporary Orthodontic*. 3rd ed. St.Louis: Mosby. 2000; 63-72.