

## **PENGARUH FAKTOR GENETIK DAN LINGKUNGAN TERHADAP BENTUK FASIAL PENDERITA SINDROMA DOWN**

**Margaretha Suharsini**

Departemen Ilmu Kedokteran Gigi Anak Fakultas Kedokteran Gigi Universitas Indonesia

### **Abstract**

#### **The Effect of Genetical and Environmental Factors to Facial Shape in Down's Syndrome Patients**

Down's syndrome is caused by chromosomal aberration namely 21 trisomy. Skeletal and neurological disorders are found in Down's syndrome patient. Skeletal disorder may cause craniofacial growth abnormalities, where neurological disorder may cause brain growth defects, which result in mental retardation, as well as neuromuscular disorder, which results in muscular hypotonia. The aim of this study was to prove that facial shape in Down's syndrome patient was not only influenced by genetic factor, but also by environmental factors such as cognitive capability, oral muscular exercises, and oral muscular tone. The population consisted of Down's syndrome children aged 14 to 18 years from Sekolah Luar Biasa (Special School) in Jakarta. Samples used in the study consisted of 25 Down's syndrome patients. Clinical and cytogenetic test were conducted to ensure a diagnosis. Lateral cephalograms were made to analyze facial shape by Fourier analysis on gonion angle. Intelligence Quotient (IQ) and Social Quotient (SQ) tests, electromyography examination of the masseter and temporal muscles, oral function examination and speech therapy questionnaires to the respondents were performed. The data were analyzed using path analysis. Based on the results of the study, it could be concluded that the genetic factor is the main factor causing Down's syndrome facial shape abnormalities. The environmental factors such as oral muscular tone, cognitive capability, and oral muscular exercises may also play role in Down's syndrome facial shape. *Indonesian Journal of Dentistry 2006; Edisi Khusus KPPIKG XIV: 124-128*

Key words: down's syndrome, genetical and environmental factors, facial shape.

### **Pendahuluan**

Sindroma Down adalah suatu kelainan genetik berupa aberasi kromosom yaitu adanya trisomi kromosom 21. Selain terdapat abnormalitas pertumbuhan dentokraniofasial, pada penderita sindroma Down juga terlihat tanda kelainan klinis neurologik yang antara lain berupa hipotonia otot dan retardasi mental. Hipotonia otot terlihat pada ekspresi wajah dan disfungsi oral. Disfungsi oral yang ditemukan pada penderita ini adalah mulut terbuka, lidah menjulur, kesulitan mengunyah, menelan dan berbicara. Di samping itu sering

dijumpai keadaan *drooling* (selalu mengeluarkan saliva) dan bernapas melalui mulut.<sup>1-3</sup>

Hipotonia otot pada anak sindroma Down berdampak pada perkembangannya. Tonus otot yang rendah pada bibir, lidah dan pipi menyebabkan pengucapan kata pada waktu berbicara menjadi tidak jelas, terputah-putah, dan tidak lancar, karena anak tidak mampu menahan napas agak lama sewaktu mengucapkan seluruh kalimat.<sup>4,5</sup> Dalam hal ini, latihan otot mulut yang merupakan bagian dalam program terapi wicara diharapkan dapat meningkatkan tonus otot mulut.<sup>5</sup>

Pada penelitian yang dilakukan Orelan et al. terhadap anak retardasi mental, ditemukan kebiasaan

bernapas melalui mulut, kesulitan mengunyah dan menelan, lidah menjulur, dan mulut terbuka. Peneliti tersebut mengemukakan bahwa ada hubungan antara rendahnya inteligensi (IQ) dan beratnya gangguan fungsi pengunyahan dan fungsi bicara, atau ada hubungan antara derajat retardasi mental dan disfungsi oral.<sup>6</sup>

Pemeriksaan fungsi intelektual selain diukur dengan *Intelligence Quotient* (IQ), dalam diagnosis retardasi mental perlu diperiksa kemampuan sosial atau fungsi adaptif yang dinyatakan dengan *Social Quotient* (SQ). Kedua pemeriksaan ini dapat lebih menggambarkan kemampuan kognisi anak retardasi mental.<sup>7</sup>

Ukuran dan bentuk dasar tulang sudah ditentukan secara genetik. Ukuran dan bentuk dasar tulang juga dipengaruhi oleh faktor nutrisi, hormon dan faktor fungsional.<sup>8</sup> Dengan demikian dapat dikatakan, bahwa variasi ukuran dan bentuk kraniofasial dipengaruhi oleh faktor genetik dan faktor lingkungan. Dalam hal faktor lingkungan, yaitu faktor di luar tulang, faktor otot sistem stomatognatik mempunyai peranan penting. Faktor otot stomatognatik tersebut adalah aktivitas otot orofasial pada waktu mengunyah, menelan, bernapas dan berbicara.<sup>9,10</sup>

Pada penderita sindroma Down terdapat kelainan genetik, sehingga dapat dipastikan faktor genetik (intrinsik) berpengaruh terhadap bentuk fasial. Namun, apakah bentuk fasial penderita sindroma Down hanya dipengaruhi oleh faktor genetik? Apakah faktor ekstrinsik (di luar tulang) yaitu kemampuan kognisi, latihan otot mulut dan derajat tonus otot mulut juga mempunyai pengaruh terhadap bentuk fasial? Tujuan penelitian ini adalah untuk membuktikan bahwa bentuk fasial bukan hanya dipengaruhi oleh faktor genetik, tetapi faktor lingkungan (ekstrinsik) juga ikut berpengaruh.

### Bahan dan Cara Kerja

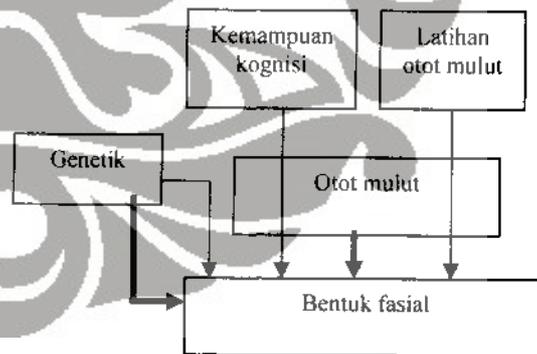
Populasi adalah anak sindroma Down dari Sekolah Luar Biasa (SLB) di Jakarta. Anak sindroma Down yang diikuti-sertakan dalam penelitian adalah yang mempunyai ciri klinik yang khas, dan dalam pemeriksaan sitogenetik untuk kepastian diagnosis menunjukkan kelainan sindroma Down. Sampel terdiri dari 25 penderita sindroma Down laki-laki dan perempuan berusia 14-18 tahun.

Variabel bebas adalah faktor genetik, *Intelligence Quotient* (IQ) dan *Social Quotient* (SQ) yang digabung menjadi kemampuan kognisi, latihan

otot mulut yang merupakan bagian dari program terapi wicara, dan tonus otot mulut. Tonus otot mulut digambarkan dengan elektromiogram m. masseter dan m. temporalis, yang selanjutnya kedua otot ini digabung menjadi satu variabel yaitu sinergi m. masseter dan m. temporalis, serta fungsi oral yang merupakan pemeriksaan beberapa keadaan oral dari penderita sindroma Down ini. Dalam penelitian ini dipilih m. masseter dan m. temporalis karena kedua otot tersebut terletak lebih superfisial.<sup>11</sup>

Variabel tergantung adalah bentuk fasial yang diwakili oleh bentuk sudut gonion, karena sudut gonion berhubungan dengan gaya yang ditimbulkan dari aktivitas m. masseter dan m. temporalis. Data bentuk fasial didapatkan dari pembuatan sefalogram lateral, dan dari sefalogram lateral dilakukan analisis Fourier terhadap kontur tepi dari titik Menton ke titik Artikulare yang merupakan bentuk sudut gonion.<sup>11</sup>

Untuk membuktikan pengaruh faktor genetik dan faktor lingkungan terhadap bentuk fasial penderita sindroma Down dilakukan analisis jalur (*path analysis*) memakai program STATS version 2.0, dengan menggunakan taraf signifikansi  $\alpha = 0,05$ . Analisis ini meliputi dua tahap: (a) tahap analisis pengaruh langsung yaitu pengaruh genetik dan tonus otot mulut; dan (b) tahap analisis pengaruh tidak langsung yaitu pengaruh genetik, kemampuan kognisi, dan latihan otot mulut. Pengaruh genetik, kemampuan kognisi, dan latihan otot mulut disebut sebagai pengaruh tidak langsung, karena ketiga variabel tersebut mempengaruhi bentuk fasial melalui pengaruhnya terhadap variabel perantara yaitu tonus otot mulut (Gambar 1).



Gambar 1. Bagan analisis jalur pengaruh faktor genetik dan faktor lingkungan terhadap bentuk fasial penderita sindroma Down.

Keterangan:

- = pengaruh langsung
- = pengaruh tidak langsung.

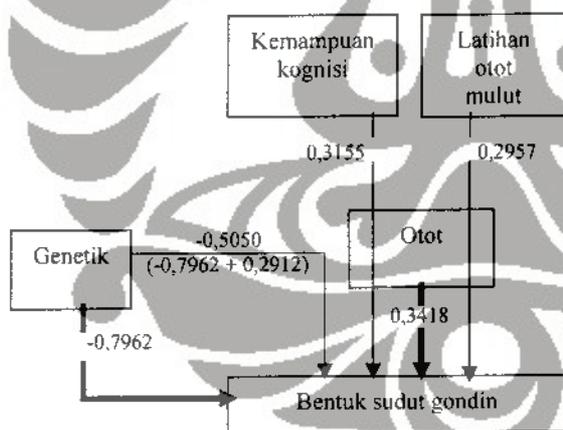
## Hasil

Analisis jalur pada penelitian ini dipakai untuk membuktikan bahwa bentuk fasial yang diwakili oleh bentuk sudut gonion penderita sindroma Down bukan hanya dipengaruhi oleh faktor genetik, tetapi faktor lingkungan dapat juga ikut berpengaruh. Hasil analisis jalur disajikan pada Tabel 1.

Tabel 1 Hasil Analisis Jalur Pengaruh Faktor Genetik dan Faktor Lingkungan Terhadap Bentuk Sudut Gonion Penderita Sindroma Down

Variabel Bebas	Variabel Ter-gantung	Pengaruh Langsung	Pengaruh Tidak Langsung	Pengaruh Total
Genetik	Bentuk sudut gonion	-0,7962	0,2912	-0,5050
Kemampuan kognisi			0,3155	0,3155
Latihan otot mulut			0,2957	0,2957
Tonus otot			0,3418	

Berdasarkan hasil analisis jalur pada Tabel 1, maka pengaruh faktor genetik dan faktor lingkungan terhadap bentuk sudut gonion dapat digambarkan seperti berikut ini.



Gambar 2. Pengaruh faktor genetik dan faktor lingkungan terhadap bentuk sudut gonion penderita sindroma Down.

Keterangan:

- = pengaruh langsung
- = pengaruh tidak langsung.

Gambar 2 memperlihatkan bahwa koefisien jalur pengaruh genetik terhadap bentuk sudut gonion melalui tonus otot  $-0,5050$ , koefisien jalur pengaruh kemampuan kognisi melalui tonus otot  $0,3155$ , dan koefisien jalur pengaruh latihan otot mulut melalui tonus otot  $0,2957$ . Koefisien jalur pengaruh langsung genetik terhadap bentuk sudut gonion  $-0,7962$  dan koefisien jalur pengaruh langsung tonus otot terhadap bentuk sudut gonion  $0,3418$ .

Untuk mengetahui kontribusi faktor genetik dan faktor lingkungan terhadap bentuk sudut gonion dilakukan uji regresi ganda linier. Sebelum pengujian tersebut, terlebih dulu dilakukan analisis faktor terhadap faktor lingkungan yang terdiri dari kemampuan kognisi, latihan otot mulut dan tonus otot, sehingga didapatkan satu variabel faktor lingkungan. Hasil uji regresi ganda linier menunjukkan bahwa faktor genetik mempunyai pengaruh sebesar  $-1,0654$  ( $p=0,0005$ ), sedangkan faktor lingkungan berpengaruh sebesar  $1,006$  ( $p=0,0004$ ).

## Pembahasan

Pada model jalur tersebut terlihat bahwa pengaruh genetik terhadap bentuk sudut gonion adalah negatif. Hal ini berarti semakin ringan kelainan genetik, bentuk sudut gonion semakin menjauhi keadaan normal. Hasil tersebut menunjukkan bahwa pengaruh genetik mempunyai pengaruh lebih besar daripada pengaruh lingkungan, yang terdiri dari kemampuan kognisi, latihan otot mulut, dan tonus otot terhadap bentuk sudut gonion penderita sindroma Down.

Hasil uji regresi ganda linier memperlihatkan bahwa faktor genetik maupun faktor lingkungan berpengaruh signifikan terhadap bentuk sudut gonion penderita sindroma Down. Pengaruh faktor lingkungan yang signifikan ini mungkin disebabkan oleh kontribusi tonus otot terutama m. masseter yang memang berinsersi pada *angulus mandibulae* dan *ramus mandibulae*, sehingga berpengaruh langsung terhadap sudut gonion. Jadi dapat disimpulkan, bahwa baik faktor genetik maupun faktor lingkungan berpengaruh terhadap bentuk sudut gonion penderita sindroma Down.

Gambar 2 memperlihatkan bahwa pengaruh faktor genetik merupakan pengaruh paling dominan terhadap bentuk sudut gonion diikuti oleh pengaruh genetik melalui tonus otot mulut. Meskipun pengaruh faktor lingkungan, yaitu kemampuan kognisi, latihan otot mulut, dan tonus otot mulut

mempunyai nilai koefisien jalur yang cukup besar, namun pengaruh tersebut masih lebih kecil bila dibandingkan dengan faktor genetik. Dengan demikian secara keseluruhan dapat disimpulkan, bahwa faktor genetik mempunyai pengaruh lebih besar daripada faktor lingkungan terhadap bentuk fasial penderita sindroma Down.

Westerman et al. menyatakan, bahwa kurangnya pertumbuhan maksila dan mandibula penderita sindroma Down sangat mungkin disebabkan oleh faktor genetik.<sup>12</sup> Fischer-Brandies memperlihatkan bahwa kurangnya pertumbuhan maksila dan mandibula pada penderita sindroma Down sudah mengalami hipoplasi sejak lahir. Dikatakannya, bahwa perbedaan yang signifikan antara anak sindroma Down dan anak normal tersebut lebih disebabkan oleh faktor genetik daripada faktor lingkungan.<sup>13</sup> Sumarsono et al. membuktikan bahwa kelebihan gen *Ets2* yang juga terdapat berlebih pada trisomi 21 dapat menyebabkan gangguan pertumbuhan pada daerah *splanchnocranium*.<sup>14</sup>

Engstrom et al. menyatakan bahwa bila derajat fungsi pengunyahan menurun, maka aposisi tulang pada sutura bagian fasial atas mengalami perubahan. Hal ini mempengaruhi proses penutupan sutura, sehingga kurang pertumbuhan fasial arah anteroposterior.<sup>15</sup> Kiliaridis et al. menyatakan bahwa melemahnya otot pengunyah akan menurunkan kekuatan mekanik yaitu kekuatan otot pengunyah yang menekan mandibula, sehingga dapat menyebabkan perubahan pada sudut gonion.<sup>16</sup> Varrela berpendapat, bahwa bila terjadi gangguan fungsional, seperti stimulasi pengunyahan menurun, dapat menyebabkan gerakan rotasi mandibula lebih ke belakang, yang mengakibatkan membesarnya sudut gonion.<sup>17</sup>

Arah gerakan *m. masseter* dan *m. temporalis* terutama adalah vertikal, karena berfungsi untuk mengangkat mandibula atau menutup mulut, sehingga hal ini dapat mempengaruhi bentuk sudut gonion. Kemungkinan lain adalah latihan otot mulut melalui tonus otot masih dapat mempengaruhi bentuk sudut gonion subyek penelitian ini yang berusia 14-18 tahun, seperti dinyatakan oleh Proffit et al. bahwa pertumbuhan vertikal fasial pada anak perempuan selesai pada usia 17-18 tahun dan anak laki-laki pada awal usia 20-an.<sup>18</sup>

Dari hasil di atas menunjukkan bahwa secara umum faktor genetik tetap merupakan faktor yang dominan dalam mempengaruhi bentuk fasial penderita sindroma Down. Namun demikian, dari hasil tersebut terlihat bahwa faktor lingkungan yaitu kemampuan kognisi, latihan otot mulut, dan tonus

otot mulut juga mempunyai pengaruh terhadap bentuk fasial.

## Kesimpulan

Faktor genetik merupakan faktor dominan yang berpengaruh terhadap bentuk fasial penderita sindroma Down, sedangkan faktor lingkungan dalam hal ini kemampuan kognisi, latihan otot mulut, dan tonus otot mulut berpengaruh lebih kecil terhadap bentuk fasial penderita sindroma Down. Hasil penelitian ini memperlihatkan bahwa sindroma Down merupakan kelainan genetik yang sulit diintervensi, sedangkan faktor lingkungan sulit mengimbangi pengaruh genetik terhadap bentuk fasial penderita sindroma Down. Namun demikian kelainan pada fasial penderita sindroma Down masih dapat dilakukan koreksi agar tidak bertambah parah melalui faktor lingkungan, yaitu dengan melakukan latihan otot mulut sedini mungkin sehingga dapat meningkatkan tonus otot mulut.

## Daftar Acuan

1. Limbrock GJ, Hoyer H, Scheying H. Regulation Therapy by Castillo-Morales in Children with Down Syndrome: Primary and Secondary Orofacial Pathology. *J Dent Child* 1990; 437-41.
2. Hoyer H, Limbrock GJ, 1990. Orofacial Regulation Therapy in Children with Down Syndrome Using the Methods and Appliances of Castillo-Morales. *J Dent Child* 1990; 442-4.
3. Glatz-Noll E, Berg R. Oral Dysfunction in Children with Down's Syndrome: An Evaluation of Treatment Effects by Means of Video-Registration. *Eur J Orthod* 1991; 13:446-51.
4. Sidiarto LD. Aspek Neurologik Sindroma Down dan Penanganannya. *Simposium Perkembangan Genetika Kedokteran*. Jakarta: FKUI, 1991.
5. Kumin L. *Communication Skills in Children with Down Syndrome. A Guide for Parents*. Rockville: Woodbine House Inc. 1994: 1-33, 129-41, 193-7.
6. Oreland A, Heijbel J, Jagell S, Persson M, 1989. Oral Function in the Physically Handicapped with or without Severe Mental Retardation. *J Dent Child*. 1989;17-25.
7. Lumbantobing SM. *Anak Dengan Mental Terbelakang*. Jakarta: Balai Penerbit FKUI, 1997:4-19, 25-47.
8. Sperber GH, Tobias PV. *Craniofacial Embryology*. 2<sup>nd</sup> ed. Bristol: John Wright & Son Ltd, 1976: 3-5, 57-65, 68-97, 110-20.

9. Nanda KS. *The Developmental Basis of Occlusion and Malocclusion*. Chicago: Quintessence Publish Co. Ltd. 1983: 29-42.
10. O. y'Edynak GJ, Iscan MY. Craniofacial Evolution and Growth. Dalam: Iscan MY (Ed): *Forensic Analysis of the Skull*. New York: Wiley-Liss. Inc. 1993: 11-27.
11. Suharsini M. Pengaruh Hipotonia Otot Pengunyah Terhadap Ukuran dan Bentuk Kraniofasial Penderita Sindroma Down [Disertasi]. Surabaya: Pascasarjana UNAIR, 1999.
12. Westerman GH, Johnson R, Cohen MM. Variation of Palatal Dimensions in Patients with Down's Syndrome. *J Dent Res* 1975; 54:767-71.
13. Fischer-Brandies H. Cephalometric Comparison Between Children with and without Down's Syndrome. *Eur J Orthod* 1988;10:255-63.
14. Sumarsono SH, Wilson TJ, Tymms MJ, Venter DJ, Corrick CM, Kola R, Lahoud MH, Papas TS, Seth A, Kola I. Down's Syndrome-Like Skeletal Abnormalities in *Ets2* Transgenic Mice. *Nature* 1996; 379:534-7.
15. Engstrom C, Kiliaridis S, Thilander B. The Relationship Between Masticatory Function and Craniofacial Morphology. II: A Histological Study in the Growing Rat Fed A Soft Diet. *Eur J Orthod* 1986; 8:271-9.
16. Kiliaridis S, Mejersjo C, Thilander B. Muscle Function and Craniofacial Morphology: A Clinical Study in Patients with Myotonic Dystrophy. *Eur J Orthod* 1989; 11:131-8.
17. Varrela J. Effects of Atritive Diet on Cranio Facial Morphology: A Cephalo-Metric Analysis of a Finnish Skull Sample. *Eur J Orthod* 1990; 12:219-23.
18. Proffit WR, Fields HW, Ackerman JL, Thomas PM, Tulloch JFC. *Contemp Orthod*. St Louis: The Mosby Co. 1986: 16-94.

