

# KELAINAN GIGI GELIGI TERKAIT HEREDITER

LAELIA DWI ANGGRAINI

*Paediatric Dentist*



**I HEAR and I FORGET  
I SEE and I REMEMBER  
I DO and I UNDERSTAND**

**Confucius, Ancient Chinese Philosopher**

*Fatabaa rakallaahu ahsanul khaaliqiin*

*Maha sucilah Allah pencipta yang  
paling baik*

*QS Al Mukminun 14)*

*Katakanlah “Adakah sama orang-orang yang mengetahui dengan orang-orang yang tidak mengetahui ? Sesungguhnya orang berakallah yang dapat menerima pelajaran”*

*(QS Az Zumar : 9)*

*“Allah meninggikan orang-orang yang beriman diantara kamu dan orang-orang yang diberi pengetahuan beberapa derajat”*

*(QS Mujadalah:11)*

# HASIL PENGGUNAAN INDERA

MATA = 55%

TELINGA = 15%

OTAK &  
TANGAN = 90%





Praktek :

- Jl Gejayan 57 Yk.

Hari : Selasa, Rabu, Jumat & Sabtu

- Asri Medical Centre, Jl Cokroaminoto 17 Yk,

Hari : Senin

► Ada banyak kelainan genetik yang bermanifestasi pada gigi, ialah :

1. **Cherubism**

2. Osteopetrosis

3. Osteogenesis imperfecta :

**Amelogenesis & Dentinogenesis**

4. Displasia Kleidokranial

5. Sindrom Crouzon

6. Sindrom Treacher Collins

7. Sindrom Pierre Robin

8. Sindrom Marfan

9. Sindrom Ehler Danios

10. Sindrom Down

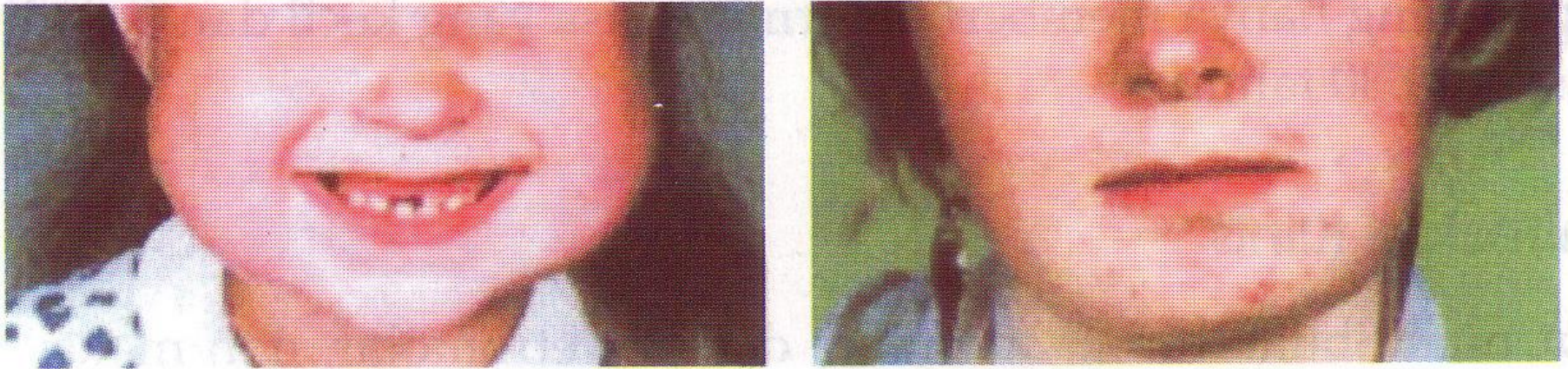
# CHERUBISM

- ▶ Keadaan herediter pada maksila dan mandibula. Ditemukan pada anak sekitar umur 5 th
- ▶ Karakteristiknya muka bundar penuh dan simetris

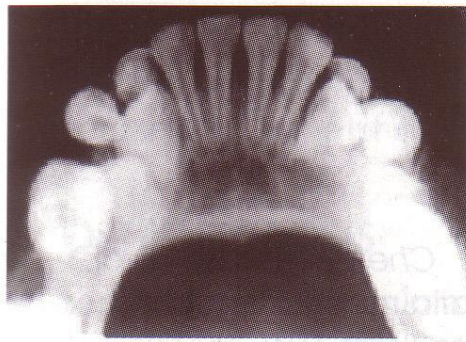


- ▶ Etiologi : Kelainan autosomal dominan, diturunkan 100% pada pria, 50–75% pada wanita.
- ▶ Patogenesis : perubahan mesenkim selama perkembangan tulang rahang sbg hasil penurunan oksigenasi sekunder pada fibrosis perivaskular.
- ▶ Pada usia 2 th mulai sampai dewasa sekitar 30 th, ciri khas : tanggalnya gigi susu prematur pada usia 3 th.

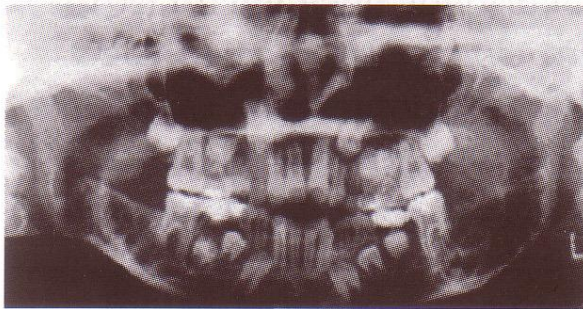
- ▶ Manifestasi Klinis :
  - a. Pergeseran letak folikel gigi yang sedang berkembang, menyebabkan erupsi ektopik dan perkembangan gigi yang buruk
  - b. Tulang alveolar densitasnya
  - c. Radiolusen multilokular simetris
  - d. Gigi impaksi



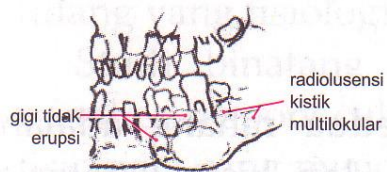
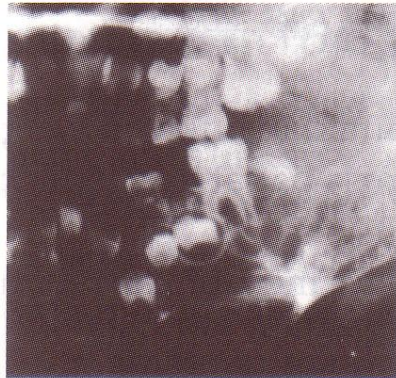
**Gambar 5.1.** *Cherubism*, tampak ekspansi mandibula simetris bilateral (kiri) yang berkurang setelah dewasa (kanan) (Wolf, R.W., 2002).



**Gambar 5.2.** Tulang alveolar berka densitasnya (Wolf, R.V., 2002).



**Gambar 5.3.** Radiolusen simetris (Wolf, RV., 2002).



**Gambar 5.4.** Radiolusen multilokular da gigi impaksi (Cawson dkk., 2001).

# Kelainan Herediter pada Email, Dentin atau Pulpa

- ▶ Kelainan herediter dapat menyerang email, dentin atau pulpa. Paling sering menyerang email dan dentin.
  1. Amelogenesis Imperfecta
  2. Dentinogenesis Imperfecta (opalesen dentin herediter)
  3. Kelainan Pola Erupsi Gigi

# Amelogenesis Imperfecta

- ▶ Merupakan kelainan herediter yang tampak sebagai perubahan pengaturan dan atau struktur gen yang berhubungan dengan email. Ditemukan dalam bentuk hipokalsifikasi email, hipoplasia email atau keduanya, namun kondisi dentin dan pulpa normal. Baik gigi decidui maupun gigi tetap dapat terserang. Insidennya adalah 1 dalam 15.000 orang

- ▶ Banyak pola hereditas yang ditemui, diantaranya adalah autosomal dominan, resesif, *X-linked*, sehingga jumlah individu yang terkena dalam satu keluarga, dapat bervariasi.
- ▶ Bentuk yang paling sering adalah *X-linked*, dan menarik karena gen *X-linked* mengatur ukuran dan bentuk gigi manusia.

- ▶ Kelainan ini mempunyai riwayat keluarga. Oleh karena itu, beberapa anggota dari satu keluarga dapat mempunyai penyakit ini dalam beberapa generasi. Cacat pada gen menyebabkan email mengalami hipokalsifikasi atau hipoplasia.



# AMELOGENESIS IMPERFECTA tipe hipoplastik/hipoplasia

Suatu keadaan herediter, jarang terjadi, struktur email rusak.

Tipe ini email terlihat normal. Tipis, berlubang-lubang, beralur, struktur tidak sempurna.



# AMELOGENESIS IMPERFECTA tipe hipomineralisasi

Pada tipe ini, daerah email yang terkena hipomineralisasi bervariasi ukuran dan distribusinya, Berwarna putih opak/kuning buram/ coklat muda. Kondisinya lebih parah.



# AMELOGENESIS IMPERFECTA

## Types of amelogenesis imperfecta

### Description

#### *Hypoplasia*

Autosomal-dominant, thin and smooth hypoplasia with eruption defect

Autosomal-dominant, thin and rough hypoplasia

Autosomal-dominant, randomly pitted hypoplasia

Autosomal-dominant, localized hypoplasia

Autosomal-recessive, localized hypoplasia

X-linked hypoplasia

Autosomal-recessive, thin and rough hypoplasia (agenesis)

#### *hypocalcification*

Autosomal-dominant, hypocalcification

Autosomal-recessive, hypocalcification

#### *hypomaturation*

X-linked hypomaturation

Autosomal-recessive, pigmented

hypomaturation

Autosomal-dominant, snow-capped teeth

*hypomaturation-hypoplasia with taurodontism*

Autosomal-dominant, hypomaturation with

pitted hypoplasia and taurodontism

Autosomal-dominant, hypomaturation with thin

hypoplasia and taurodontism

- ▶ Secara klinis, amelogenesis imperfecta dapat berupa ceruk, lekukan, defek horizontal atau vertikal dan tidak ada hubungan dengan kronologis perkembangannya.
- ▶ Tipe yang paling umum adalah hipokalsifikasi yang bervariasi dan ketebalan gigi normal, berwarna coklat, rapuh, serta lunak.
- ▶ Kalkulus dapat terbentuk banyak sekali pada daerah yang rusak sehingga menyebabkan fraktur email menjauhi dentin. Begitu email fraktur, dentin terlihat sehingga cepat rusak, meninggalkan hanya akar.
- ▶ Pada radiogram tampak email hampir tidak terlihat, seperti bayangan atau sama sekali tidak ada.

# AMELOGENESIS IMPERFECTA

## tipe hipomature

- ▶ Gigi tampak putih opak seperti putih susu



# AMELOGENESIS IMPERFECTA



## DEFINISI :

- ◆ Kelainan enamel herediter

## KLASIFIKASI :

- HYPOPLASTIC FORMS
- HYPOMENRALIZED FORMS

# ANOMALIES OF STRUCTURE (enamel)



- ▶ **ENVIROMENTAL  
ENAMEL  
HYPOLPLASIA**

Terjadi karena faktor lokal maupun sistemik

- ▶ **LOCALIZED ENAMEL  
HYPOPLASIA**

Terjadi karena Infeksi lokal, trauma Lokal

# DENTINOGENESIS IMPERFECTA

- Bersifat hereditas, gigi berwarna abu-abu sampai biru kecoklatan
- Email normal terbentuk, tetapi dentin kurang mineralisasinya sehingga gigi tampak kebiru-biruan, merah, akar pendek berliku-liku, email dapat pecah karena sokongan dentin yang lemah
- Dentin cepat abrasi, erosi dan akar terlihat
- Biasa merupakan bagian osteogenesis imperfecta



# ANOMALIES OF STRUCTURE (DENTIN)



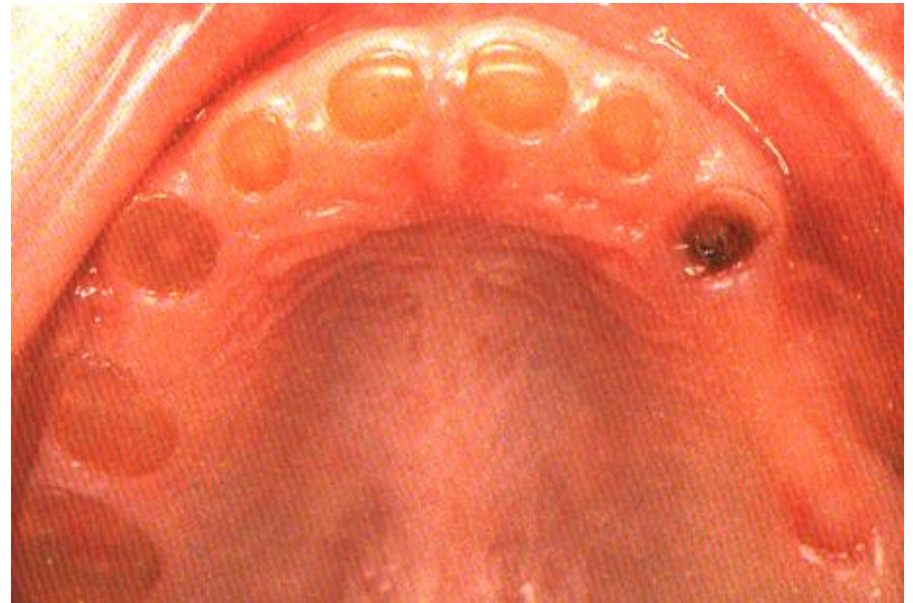
- ▶ DENTINOGENESIS IMPERFECTA

Kelainan hereditas pada DENTIN pada tahap histodiferensiasi tooth development

Manifestasi : Discolorisasi, Bulbous crown, akar pendek dan sempit, enamel dapat hilang sewaktu erupsi, dentin lunaknya terekspos

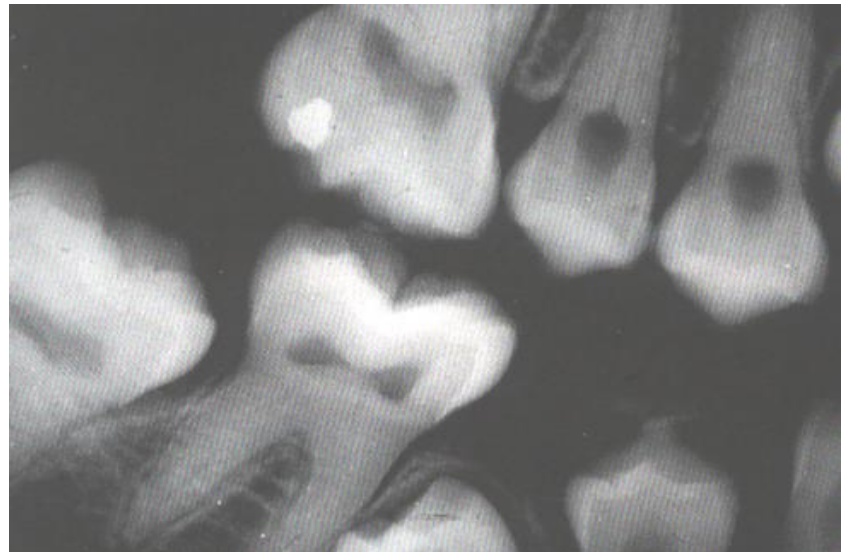
# DENTINOGENESIS IMPERFECTA

Email didukung dentin yang rusak, cenderung lepas. Atrisi dentin yang terbuka terjadi. Gigi-gigi berkurang sampai batas gingiva dengan cepat.



# DENTINOGENESIS IMPERFECTA

Mahkota gigi berumbi (bulbous), mengecil ke arah servikal. Gigi mempunyai akar tipis (Ro foto) dan pendek. Kamar pulpa dan saluran akar hilang sebagian atau seluruhnya. Radiolusen periapikal terlihat jelas.



# Pedigree keluarga dg kasus Dentinogenesis imperfecta untuk 4 generasi

(from Jurnal...,)

- ▶ Ditandai adanya tulang yang rapuh dan sklera biru.
- ▶ Merupakan hasil kesalahan metabolisme kolagen konginental. Disebabkan mutasi struktur gen pada protein kolagen.
- ▶ Kerusakan sel yang spesifik tdk dpt diidentifikasi.
- ▶ Prinsip mutasi gen yang diperlukan untuk mempertahankan jaringan tulang

- ▶ Dentinogenesis imperfecta lebih sering ditemukan dibandingkan amelogenesis imperfecta dan ditandai dengan pembentukan dentin yang tidak teratur, baik pada gigi decidui maupun gigi tetap, sebagai akibat perubahan kromosom 4 dari struktur gen yang berhubungan dengan pembentukan dentin. Ini merupakan faktor dominan turunan atau cacat genetik yang terlihat pada 1 dalam 80.000 orang

- ▶ Secara klinis, gigi dapat berbentuk normal. Tanda karakteristik adalah warna biru abu-abu atau violet dan dapat opalesen. Serpihan email terjadi karena kerusakan pada tempat persambungan dentin dengan email.
- ▶ Keadaan ini dapat menyebabkan atrisi berat seperti pada amelogenesis imperfecta
- ▶ Radiogram menunjukkan perubahan karakteristik seperti penutupan ruang pulpa, akar yang pendek, konstiksi pertautan semen-email yang memberikan gambaran mahkota seperti bel.
- ▶ Kondisi ini terlihat pada kasus osteogenesis imperfecta (suatu penyakit turunan yang ditandai oleh pembentukan kolagen tipe 1 yang tidak sempurna dan menyebabkan tulang rapuh dan sklera mata yang biru

# ANOMALIES OF STRUCTURE (DENTIN)




- ▶ DENTIN DYSPLASIA
- ▶ Kelainan hereditas pada DENTIN (autosomal dominan)

Manifestasi :


Akar sangat pendek,  
crown normal,  
coronal dentin secara histological normal



# PENANGANAN

- ▶ Difokuskan pada pemeliharaan gigi geligi untuk mencegah kerusakan lebih lanjut.
  - ▶ Perbaikan penampilan secara estetik dilakukan dengan pembuatan jaket crown pada gigi yang bermasalah.
  - ▶ Prognosis bervariasi mulai sangat baik sampai sangat buruk tergantung manifestasi klinisnya.
- 

# PENANGANAN

- ▶ Difokuskan pada pemeliharaan gigi geligi untuk mencegah kerusakan lebih lanjut.
  - ▶ Perbaikan penampilan secara estetik dilakukan dengan pembuatan jaket crown pada gigi yang bermasalah.
  - ▶ Prognosis bervariasi mulai sangat baik sampai sangat buruk tergantung manifestasi klinisnya.
- 

# ANOMALIES OF NUMBER

## HYPERDONTIA

### OTHER TERMS

- ▶ Supplemental Teeth
- ▶ Polydontism
- ▶ Mesiodens
- ▶ Paramolar
- ▶ Distomolar

### BENTUK GIGI

Normal like,  
Incisiform,  
Caniniform,  
Molariform, Conical  
ataupun Tuberculate



# HYPERDONTIA

## Etiologi

- ▶ Terganggunya pada tahapan inisiasi atau pada dental lamina stage
- ▶ Biasanya Herediter

## Sindrom

- ▶ Cleidocranial dysplasia
- ▶ Down Sydrom

## Frekuensi

- ▶ Primary Teeth  
0.3 – 0.8 %
- ▶ Permanent Teeth  
1.0 – 3.5 %

lebih banyak pada pria

- ▶ 98 % pada maksila
- ▶ 75% MESIODEN

# Manajemen untuk HYPERDONTIA

Hyperdontia Jangan mengganggu Erupsi gigi  
Permanen

- ▶ Simple Ekstraksi :  
Conical teeth
- ▶ Surgical Removal :  
Pembukaan Flap baik labial maupun palatal

Inverted Conical Teeth



# ANOMALIES OF NUMBER

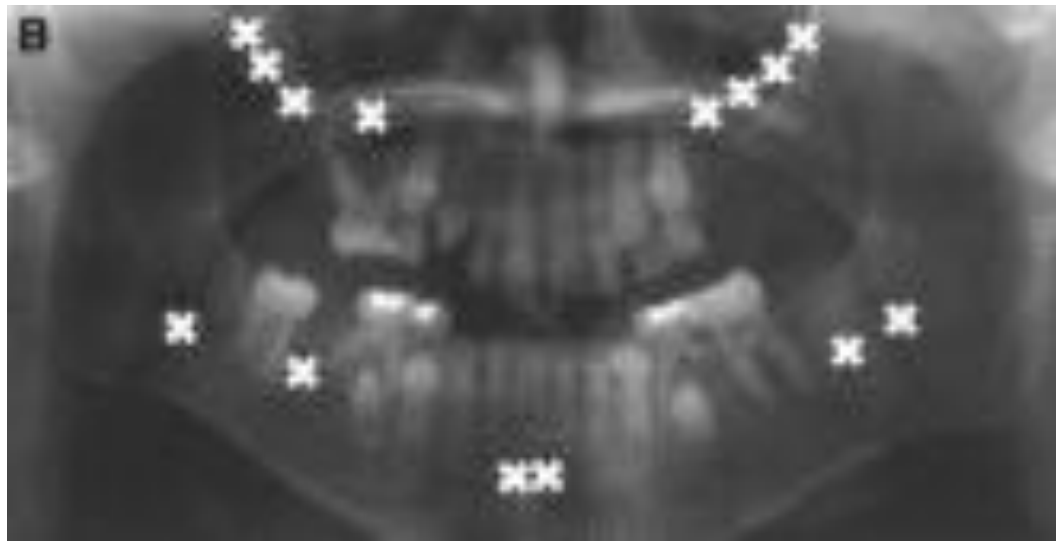
## HYPODONTIA

### OTHER TERMS

- ▶ OLIGODONTIA
- ▶ ANODONTIA

### MISSING TEETH

Gigi yang terakhir dari seri atau Tipenya.



# HYPODONTIA

## Etiologi

- ▶ Terganggunya pada tahapan inisiasi atau pada dental lamina stage
- ▶ **Biasanya Herediter**

## Sindrom

- ▶ Ectodermal Dysplasia
- ▶ Down Sydrom

## Frekuensi

- ▶ Primary Teeth  
0.1 – 0.7%
- ▶ Permanent Teeth  
2.0 – 9.0 %  
lebih banyak pada wanita
- ▶ Third molar > Maxillary lateral Incisors > Second Premolar > Mandibular Central Incisors

# Manajemen untuk HYPODONTIA

## “PENGEMBALIAN FUNGSI GIGI”

### Gigi Tiruan (denture)

- ▶ Menjaga vertikal Dimensi
- ▶ Menentukan Treatment Planning secara multidisipliner untuk tahapan berikutnya



# Osteopetrosis

Keadaan hereditas tulang yang tidak umum, ditandai penambahan kepadatan tulang yang menyeluruh dan simetris serta resorpsi tulang yang abnormal

1. Tipe infantil (malignan, kongenital), bentuk paling berat, kelainan skeletal, darah dan syaraf. Perjalanan singkat, gambaran klinis ringan, bervariasi, diturunkan autosomal resesif
2. Tipe mature/dewasa (jinak, lambat), terbatas anomali skeletal, faktor autosomal dominan yang diturunkan

# Osteogenesis imperfecta

- ▶ Kelainan heterogen, cacat jaringan ikat hereditas.
- ▶ Sindrom ditandai : tulang yang rapuh, sklera biru, ligamen kendur, hilang pendengaran, dentinogenesis imperfecta.
- ▶ Hereditas dari autosomal resesif dan campuran dominan resesif

# Displasia Kleidokranial

- ▶ Sindrom ditandai aplasia atau hipoplasia klavikula dg karakteristik malformasi kraniofasial dan adanya gigi berlebih yg multiple dan gigi-gigi yang tdk erupsi (impaksi)
- ▶ Gagalnya erupsi gg terkait kurangnya sementum seluler dan memadatnya tulang alveolar
- ▶ Manifestasi dominan dan resesif turunan

# Sindrom Crouzon

- ▶ Disebut pula Disostosis Kraniofasial
- ▶ Ditandai deformitas tengkorak, hipoplasia maksila dan muka bagian tengah, mata prolaps (menonjol), orbita dangkal dan strabismus (juling) divergen
- ▶ Komplikasi sistemis dg retardasi mental, pendengaran berkurang, gangguan bicara dan penglihatan, serta kejang<sup>2</sup>
- ▶ Autosomal dominan komplit

# Sindrom Treacher Collins

- ▶ Disebut pula Disostosis Mandibulofasial
- ▶ Perubahan perkembangan lengkung brankhial pertama dengan derajat ringan
- ▶ Umumnya bilateral
- ▶ Herediter autosomal dominan
- ▶ Karakteristik muka adalah fissura palpebra miring ke bawah, hipoplasia mandibula dan deformitas telinga

# Sindrom Pierre Robin

- ▶ Klinis berupa mikrognasia, mandibula retrognasi, glosoptosis dan lengkung palatal tinggi
- ▶ Malformasi primer
- ▶ Insiden 5,3–22,7 per 100.000 kelahiran
- ▶ Glosoptosis disebabkan perlekatan lebih ke belakang dan otot genioglossus karena retrognasi mandibula

# Sindrom Marfan

- ▶ Kelainan jaringan ikat, bersifat hereditas
- ▶ Klinis: kelainan skeletal, kardiovaskuler dan sistem penglihatan.
- ▶ 23.000 penduduk Amerika menderita ini.
- ▶ Autosomal dominan, hereditas
- ▶ Ciri khusus : kematian mendadak, terjadi kadang pada atlet dan tdk terdiagnosis

# Sindrom Ehler Danios

- ▶ Herediter
- ▶ Adanya hipermobilitas sendi dan hiperekstensibilitas kulit
- ▶ Cacat metabolisme kolagen yg diturunkan
- ▶ Dapat terjadi komplikasi kardiovaskular dan gastrointestinal
- ▶ Autosomal dominan, autosomal resesif dan *x-linked*
- ▶ Akar gigi pendek, batu pulpa pada gigi molar



# Sindrom Down (Trisomi 21)

- ▶ Adanya lipatan pada kelopak mata penderita yaitu lipatan epikantur, kesan ras Mongoloid.
- ▶ Kelebihan kromosom 21 yang dinamakan trisomi 21
- ▶ Insiden 1:600–700 kelahiran
- ▶ Etiologi *non disjunction*, *mosaicism*, translokasi, meningkatnya usia ibu saat hamil
- ▶ Biasa retardasi mental, mulut terbuka, palatum tinggi, hipodontia, mikrodontia, palatum seperti tangga, scalloped tongue

# REFERENSI

- ▶ Sudiono, Janti, 2009 *Gangguan Tumbuh Kembang Dentokraniofasial*, EGC, Jakarta
- ▶ Handbook of Pediatric Dentistry  
Mosby, 2003  
Richard P. Widmer
- ▶ Pediatric Dentistry Infancy Through Adolensence  
Elsivier 2005  
Pikham, Casamassimo, Fields, McTique, Nowak