

## **BAB II**

### **TINJAUAN PUSTAKA**

#### ***A. Down Syndrome***

##### **1. Definisi *Down Syndrome***

Istilah *Down syndrome* pertama kali diperkenalkan oleh Dokter berkewarganegaraan dari Inggris, yaitu Dr. John Langdon Down pada tahun 1866. *Down Syndrome* atau Sindrom Down merupakan kelainan genetik disebabkan oleh kelebihan kromosom 21 yang memiliki tiga kromosom (trisomi 21). Kelebihan kromosom pada penderita *Down Syndrome* mengubah keseimbangan genetik tubuh dan mengakibatkan perubahan karakteristik fisik dan kemampuan intelektual, serta gangguan dalam fungsi fisiologi tubuh. *Down Syndrome* terjadi sekitar 1 dari 700 kelahiran bayi dan lebih sering terjadi pada ibu hamil berusia di atas 35 tahun (Pienaar, 2012; Abdullah, 2016).

##### **2. Etiologi *Down Syndrome***

Secara umum etiologi *Down Syndrome* merupakan kelainan kromosom yang disebabkan oleh genetik, umur ibu dan ayah, radiasi, infeksi, dan autoimun. Berdasarkan patogenesis dari *Down Syndrome* disebabkan oleh kelainan genetik yang terjadi pada lebih dari 350 gen ekstra kromosom 21 yang menyebabkan gambaran karakteristik fenotipe khas *Down syndrome* (Kliegman *et al*, 2007).

Terdapat tiga tipe kelainan kromosom sebagai penyebab *Down Syndrome*:

- 1) Tipe trisomi 21 reguler atau biasa disebut *non-Disjunction* yang merupakan kasus terbesar padakelainan *Down Syndrome* (95%). Penderita *Down Syndrome* memiliki 3 salinan kromosom 21, dimana yang normal seharusnya 2 salinan, sehingga menghasilkan 47 pasang kromosom. Ada juga yang berpendapat pada seluruh sel tubuh terjadi akibat kegagalan pemisahan kromosom saat oosis bermeiosis.
- 2) Tipe translokasi (3-4%), yang terjadi bila sebagian atau seluruh kromosom ekstra 21 menempel (translokasi) pada kromosom lain (13,14,15,22). Penderita *Down Syndrome* mempunyai pasangan kromosom yang normal yaitu 46 pasang kromosom.
- 3) Tipe mosaik (1-2%). Penderita *Down Syndrome* tidak terjadi pemisahan pada tahap divisi sel, sehingga beberapa sel mempunyai pasangan kromosom yang normal yaitu 46 pasangan kromosom dan beberapa sel lain mempunyai 47 pasangan kromosom (dengan jumlah kromosom 21 yang berlebih). Manifestasi klinis pada penderita *Down Syndrome* ini tidak begitu parah dibanding dua tipe lainnya (Bell *et al*, 2002).

### 3. Karakteristik *Down Syndrome*

#### 1) Karakteristik Wajah

*Midface dysplasia* adalah karakteristik utama pada penderita *Down Syndrome*.

- a) Malformasi hidung termasuk hidung yang mempunyai jembatan luas dan datar sebanyak 59-78% dari penderita *Down Syndrome*. Terlihat ketika tulang bagian atas atau hidung lebih rendah dari rata-rata. Hidung terlihat rata, lebar dan pesek. Ujung hidung cenderung bula.
- b) Malformasi telinga termasuk "*lop*" ears, *low-set ears* dan ukuran telinga lebih kecil.
- c) Rambut cenderung halus, lurus, dan jarang.
- d) Wajah memperlihatkan kurang perkembangan (*hypoplasia*) bagian mid face yang menyebabkan maloklusi klas III. Bentuk kepala yang brakisefalik mempunyai kepala yang bulat dan lebih lebar yang mempengaruhi dasar basis kranium. Basis kranium lebih tegak dengan sudut yang lebih kecil sehingga dimensi anteroposterior fosa kranial tengah pendek. Efeknya pada wajah adalah maksila terletak lebih posterior, panjang horizontal kompleks nasomaksila juga relatif pendek. Hasil akhirnya adalah kompleks nasomaksila yang relatif retrusif dan mandibula yang relatif lebih protusif.

- e) Malformasi mata sering terjadi pada penderita *Down Syndrome*. Memiliki bentuk mata lebih sipit (*upslanting palpebral fisura*). Lipatan *epichantal* dengan mata miring berbentuk *almond* yang juga dikenali sebagai mongoloid sebanyak 78%.
  - f) Strabismus sebanyak 14-54% dan nistagmus dan *refractive error* biasa terjadi pada penderita *Down Syndrome*.
  - g) Tidak adanya sinus frontal dan kurangnya sinus maksilaris.
  - h) Nasal septum sering dijumpai mengakibatkan laluan udara menjadi sempit dan menyebabkan masalah pernafasan melalui mulut (Nirmala & Degala, 2017).
- 2) Karakteristik Ekstraoral
- a) Postur penderita *Down Syndrome* terlihat lebih kecil, pendek, dan bungkuk.
  - b) Bentuk leher tampak pendek dan lebar.
  - c) Lipatan pada telapak tangan penderita *Down Syndrome* mempunyai lipatan dalam dan jari yang pendek. Lipatan pada telapak tangan ini disebut sebagai lipatan Simian. Sidik jari tangan membentuk pola ulir yang khas.
  - d) Tangan penderita *Down Syndrome* adalah lebar dan pendek (*clinodactyly*).
  - e) Badan penderita *Down Syndrome* mempunyai *muscle tone* yang jelek, *loose ligament* dan sangat fleksibel.

- f) Jarak diantara jari ibu kaki dengan jari kaki kedua kelihatan besar. Telapak kaki cenderung datar (Nirmala & Degala, 2017).

3) Karakteristik Intraoral

- a) Palatum terlihat tinggi dan sempit, ditetapkan secara klinis ketika bentuk palatum sempit dan memiliki kubah yang tinggi. Celah palatum terkadang juga dialami oleh anak *Down Syndrome*.
- b) Otot *orbicularis oris* mengalami hypotonus, *zygomaticus*, *masseter*, dan *temporal* menyebabkan sudut mulut mengalami penurunan ketika membuka mulut.
- c) Lidah penderita *Down Syndrome* kelihatan sedikit keluar dan *open bite* karena kurangnya kaviti oral diakibatkan oleh penurunan pertumbuhan pada bagian tengah wajah.
- d) Kelainan gigi pada penderita *Down Syndrome* memiliki kelainan berupa *microdontia*, *anodontia partialis*, *taurodontia* dan *supernumerary*.
- e) Keterlambatan erupsi gigi yang dipengaruhi oleh faktor genetik dan aktivitas otot.
- f) Kejadian karies pada pasien *Down Syndrome* disebabkan oleh hipersalivasi yang baik dan efek buffer saliva (Cheng *et al*, 2016).

#### 4. Manifestasi Oral pada Anak *Down Syndrome*

Adapun manifestasi oral yang terjadi pada anak *Down Syndrome* adalah sebagai berikut:

##### 1) Jaringan lunak

Manifestasi oral umum yang sering dijumpai pada *Down Syndrome* antara lain makroglosia. Makroglosia merupakan ukuran lidah yang relatif lebih besar dari ukuran seharusnya di dalam mulut. Pada anak *Down Syndrome*, yang terjadi sebenarnya bukan ukuran lidahnya yang membesar, tetapi pertumbuhan rahang terhambat ditambah kemampuan tonus otot yang lemah membuat lidah mereka seolah-olah besar dan *protruded*. Selain kontrol lidah yang kurang baik, kelemahan tonus otot juga membuat kemampuan menghisap ASI berkurang serta kesulitan menstabilkan rahang. Makroglosia mengakibatkan mulut sering terbuka dan hal ini menyebabkan terjadinya bernapas melalui mulut. Bernapas melalui mulut ini menyebabkan bibir kering, *fissured tongue*, dan angular cheilitis. Oral *hygiene* buruk dikombinasikan dengan hipersalivasi menyebabkan jaringan periodonsium yang tidak sehat (Bauer *et al*, 2012).

##### 2) Maloklusi

Keadaan ini sering dijumpai pada anak *Down Syndrome*. Selain itu, juga sering ditemukan terdapatnya *malalignment* dan hubungan rahang kelas III berdasarkan klasifikasi Angle (Bauer *et al*, 2012).

### 3) Jaringan Keras

Kelainan jaringan keras di rongga mulut yang sering ditemukan pada anak *Down Syndrome* antara lain: mikrodonsia, perubahan morfologidan bentuk mahkota seperti *conical teeth*, gigi yang sudah erosi, akar pendek, hipoplasia enamel, hipokalsifikasi, enamel dan dentin yang tipis, taurodontia, hipodontia, *supernumerary teeth*, dan keterlambatan erupsi (Bauer *et al*, 2012).

## B. Maloklusi

### 1. Definisi Maloklusi

Maloklusi merupakan keadaan yang menyimpang dari oklusi normal meliputi ketidakteraturan gigi-geligi dalam lengkung rahang seperti gigi berjejal, protrusif, malposisi maupun hubungan yang tidak harmonis dengan gigi antagonisnya (Djunaid, 2013).

Menurut *World Health Organization (WHO)* maloklusi adalah cacat atau gangguan fungsional yang dapat menjadi hambatan bagi kesehatan fisik maupun emosional dari pasien yang memerlukan perawatan (Yohana, 2009).

### 2. Etiologi Maloklusi

Etiologi maloklusi adalah studi tentang penyebab maloklusi. Maloklusi dapat terjadi karena beberapa faktor. Pada umumnya maloklusi disebabkan oleh faktor genetik dan/atau faktor lingkungan (Alam, 2012). Beberapa ortodontis meyakini bahwa faktor genetik adalah yang paling

utama sehingga melakukan tindakan preventif tidak mungkin dilakukan (Hassan, 2007).

Klasifikasi Graber adalah salah satu dari yang paling mudah untuk dimengerti dan diingat karena ia mengasosiasikan maloklusi dengan faktor etiologi. Graber membagi faktor etiologi menjadi faktor secara umum dan faktor lokal (Marya, 2011).

Faktor umum:

1) Keturunan

Faktor keturunan sangat berpengaruh pada terjadinya maloklusi terutama pada periode prenatal. Jenis maloklusi tersebut sering dijumpai pada satu keluarga. Berbagai faktor seperti ras, tipe fasial, dan pola tumbuh kembang berperan dalam terjadinya maloklusi.

2) Kongenital

Kecacatan kongenital atau kecacatan pertumbuhan merupakan malformasi yang terlihat pada tanggal kelahiran. Kecacatan seperti itu dapat disebabkan oleh beberapa macam faktor seperti genetik, radiologik, bahan kimia, endokrin, infeksi, dan faktor mekanik. Berbagai macam cacat kongenital dapat menyebabkan maloklusi seperti celah bibir dan palatum, *cerebral palsy*, *congenital syphilis*, tortikolis, dan lain-lain.

### 3) Lingkungan

#### a) Prenatal

(1) *Intrauterine molding*: Posisi janin abnormal misal tangan, kaki, atau lutut menekan wajah dapat menyebabkan wajah depresi dan asimetris. Kadang-kadang kepala janin menekan dada sehingga mandibula tidak dapat tumbuh ke depan. Hal ini dapat terjadi karena beberapa hal antara lain air ketuban terlalu sedikit. Pada waktu lahir terlihat mandibula yang sangat kecil, dan sering disertai celah palatum. Oleh karena mandibula sangat kecil, lidah akan terdorong ke atas sehingga menghambat pertumbuhan palatum.

(2) Bahan atau obat yang berpengaruh terhadap perkembangan dentofasial

Lingkungan memainkan peran penting sebagai faktor etiologi terjadinya maloklusi. Berbagai agen dapat memengaruhi embrio dan dapat menyebabkan maloklusi bila embrio terpapar pada saat perkembangan yang kritis. Agen tersebut sebagai teratogen.

#### b) Pascanatal

(1) Trauma pada proses kelahiran

Pada proses kelahiran yang sulit, kadang-kadang diperlukan bantuan alat untuk mengeluarkan bayi, misal dengan menggunakan penjepit. Penggunaan penjepit dapat melukai

satu atau kedua sendi rahang, dapat menyebabkan perdarahan internal, serta kerusakan jaringan yang akan mempengaruhi perkembangan mandibula.

(2) Trauma pada anak

(a) Anak sering terjatuh dan dapat menyebabkan fraktur rahang, terutama pada leher kondil mandibula, tetapi umumnya cepat sembuh. Pada fraktur dini, mandibula tumbuh normal dan tidak terjadi maloklusi walaupun kadang-kadang dapat terjadi asimetri fasial.

(b) Luka bakar pada leher dan wajah anak dapat menyebabkan pertumbuhan mandibula terhambat karena terbentuknya jaringan parut.

(c) Penggunaan alat fiksasi yang lama dalam perawatan patah tulang servikal dapat mengakibatkan tekanan mandibula ke atas yang menyebabkan gigi insisif atas labioversi dan gigitan dalam.

4) Kebiasaan abnormal seperti kelainan cara mengisap, kebiasaan menghisap ibu jari, dorongan lidah dan kebiasaan menghisap lidah, kebiasaan menggigit bibir atau kuku.

Faktor lokal:

1) Anomali pada jumlah gigi

Seperti *supernumerary teeth* dan kehilangan gigi (*true partial anodontia* atau hipodonsia atau oligodonsia).

2) Anomali pada ukuran gigi

Seperti mikrodonsia, makrodonsia, *true generalized macrodontia* (dimana semua ukuran gigi lebih besar dari ukuran normal seperti pada kasus *pituitary gigantism*).

3) Anomali pada bentuk gigi

Seperti fusi, germinasi, *concrecence*, dilaserasi, *dens in dente*, akar supernumerari.

4) Gigi sulung tanggal dini

Gigi sulung selain sebagai organ pengunyahan, juga untuk mempertahankan tempat bagi gigi tetap penggantinya. Bila ada gigi yang hilang, lengkung gigi cenderung kontraksi dan ruang menutup sehingga terjadi pemendekan lengkung yang akan mengakibatkan maloklusi, seperti berjejal, rotasi, malposisi, atau impaksi.

5) Persistensi gigi sulung

Persistensi gigi sulung akan menghalang erupsi gigi permanen penggantinya atau gigi permanen akan erupsi tidak pada tempatnya dan menyebabkan terjadinya maloklusi.

6) Gigi karies dan restorasi yang tidak baik

Gigi karies dapat menyebabkan hilangnya kontak proksimal sehingga gigi tetangga bergeser, inklinasi berubah, atau pemendekan lengkung gigi. Jadi, gigi-gigi yang karies harus dirawat dan ditumpat dengan baik untuk mempertahankan panjang lengkung gigi sehingga dapat mencegah terjadinya maloklusi.

### 3. Klasifikasi Maloklusi

#### 1) Klasifikasi Maloklusi *Angle*

Edward Angle mengklasifikasikan maloklusi berdasarkan relasi mesial-distal dari gigi, lengkung gigi dan rahang. Gigi molar pertama permanen atas dijadikan sebagai titik patokan anatomi pada rahang dan menjadi kunci pada oklusi. Angle membagi maloklusi ke dalam tiga kategori yaitu:

##### a) Maloklusi *Angle* Kelas I

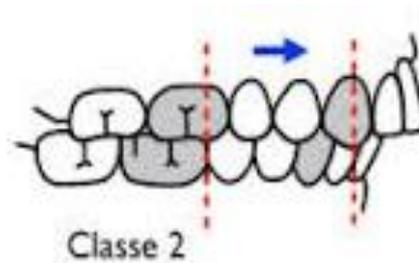
*Groove* bukal dari molar pertama bawah permanen harus beroklusi dengan tonjol mesiobukal gigi molar pertama atas. Relasi lengkung ini biasa disebut juga dengan istilah *neutroklusi* (Proffit *et al*, 2007).



Gambar 2.1 Maloklusi Klas I *Angle* (Proffit *et al*, 2007)

##### b) Maloklusi *Angle* Kelas II

*Groove* bukal dari molar pertama bawah permanen beroklusi di posterior tonjol mesiobukal gigi molar pertama bawah. Relasi lengkung ini biasa disebut juga dengan istilah *distoklusi* (Proffit *et al*, 2007).



Gambar 2.2 Maloklusi Klas II *Angle* (Proffit *et al*, 2007)

(1) Maloklusi Klas II *Angle* Divisi 1

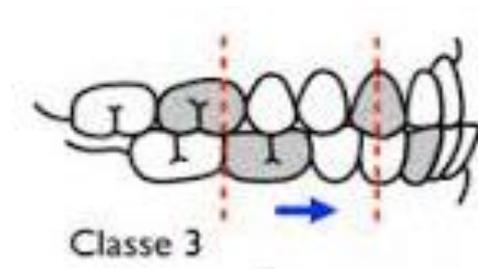
Klas II divisi 1 adalah istilah yang digunakan untuk menyebut maloklusi yang tepi insisal bawah terletak di posterior dataran singulum gigi insisivus atas, *overjet* meningkat dan gigi insisivus atas normalnya condong atau proklinasi (Proffit *et al*, 2007).

(2) Maloklusi Klas II *Angle* Divisi 2

Klas II divisi 2 adalah istilah yang digunakan untuk menyebut maloklusi yang tepi insisal gigi insisivus bawahnya beroklusi diposterior dataran singulum gigi insisivus atas dan gigi insisivus sentral atasnya *retroklinasi*. *Overbite* pada umumnya dalam, *overjet* normal (Proffit *et al*, 2007).

c) Maloklusi Klas III *Angle*

*Groove* bukal dari molar pertama bawah permanen beroklusi di anterior tonjol mesiobukal gigi molar pertama bawah. Relasi lengkung ini biasa disebut juga dengan istilah *mesioklusi*.



Gambar 2.3 Maloklusi Klas III *Angle* (Proffit *et al*, 2007)

#### 4. Dampak Maloklusi

Menurut *World Health Organization (WHO)* maloklusi adalah cacat atau gangguan fungsional yang dapat menjadi hambatan bagi kesehatan fisik maupun emosional dari pasien yang memerlukan perawatan. Maloklusi sebenarnya bukan suatu penyakit tetapi apabila tidak dirawat dapat menimbulkan masalah untuk pasien yaitu, diskriminasi sosial karena masalah penampilan dan estetika wajah atau dentofasial, masalah dengan fungsi oral, termasuk adanya masalah dalam pergerakan rahang (inkoordinasi otot atau rasa nyeri), *Temporomandibular Joint Dysfunction (TMD)*, masalah mastikasi, penelanan, dan berbicara, serta terjadi resiko lebih tinggi terhadap trauma, penyakit periodontal, dan karies (Wilar, 2014).

Salah satu bentuk kebiasaan oral yang paling sering menimbulkan kelainan struktur wajah dan oklusi gigi yaitu kebiasaan bernafas melalui mulut. Anak dengan kebiasaan bernafas melalui mulut cenderung menimbulkan openbite anterior, overjet yang besar, palatum yang tinggi dan sempit, gigi insisivus rahang atas yang protrusif dengan hubungan maloklusi klas II divisi 1, retrusi gigi anterior rahang bawah, serta bibir

atas pendek dan tipe bibir inkompeten. Posisi mulut seseorang yang mengalami kebiasaan bernafas melalui mulut akan selalu berada dalam kondisi terbuka karena berfungsi sebagai jalan keluar masuknya udara dan tidak dapat memberikan dukungan yang cukup untuk menahan gigi anterior rahang atas sehingga gigi tersebut mengalami inklinasi berlebih kelabial, sedangkan posisi rahang bawah dan gigi posterior rahang bawah bergerak ke arah distal. Posisi mulut, gigi dan rahang yang abnormal pada anak apabila dibiarkan dalam jangka waktu yang lama dan tidak dihentikan secara dini dapat menyebabkan terjadinya kelainan otot disekitar mulut sehingga dapat mengakibatkan oklusi gigi yang abnormal atau maloklusi (Kusuma, 2012).

Seseorang yang bernafas melalui mulut dengan memposisikan mandibula ke bawah dan ke atas pada setiap tarikan nafas cenderung menimbulkan hubungan maloklusi kelas I disertai *openbite* anterior, sedangkan seseorang yang memposisikan mandibula ke postero inferior saat bernafas melalui mulut akan menimbulkan hubungan maloklusi kelas II. Pola terakhir yang dapat dilakukan pada pernafasan melalui mulut yaitu memposisikan mandibula ke anterior yang cenderung menimbulkan hubungan maloklusi kelas III (Jefferson *et al*, 2010).

##### **5. Maloklusi Pada Anak *Down Syndrome***

Penelitian yang dilakukan oleh Nurul di Kota Medan pada anak *Down syndrome* didapatkan hasil bahwa prevalensi maloklusi berdasarkan klasifikasi Angel yang paling tertinggi adalah Klas III, diikuti oleh Klas I

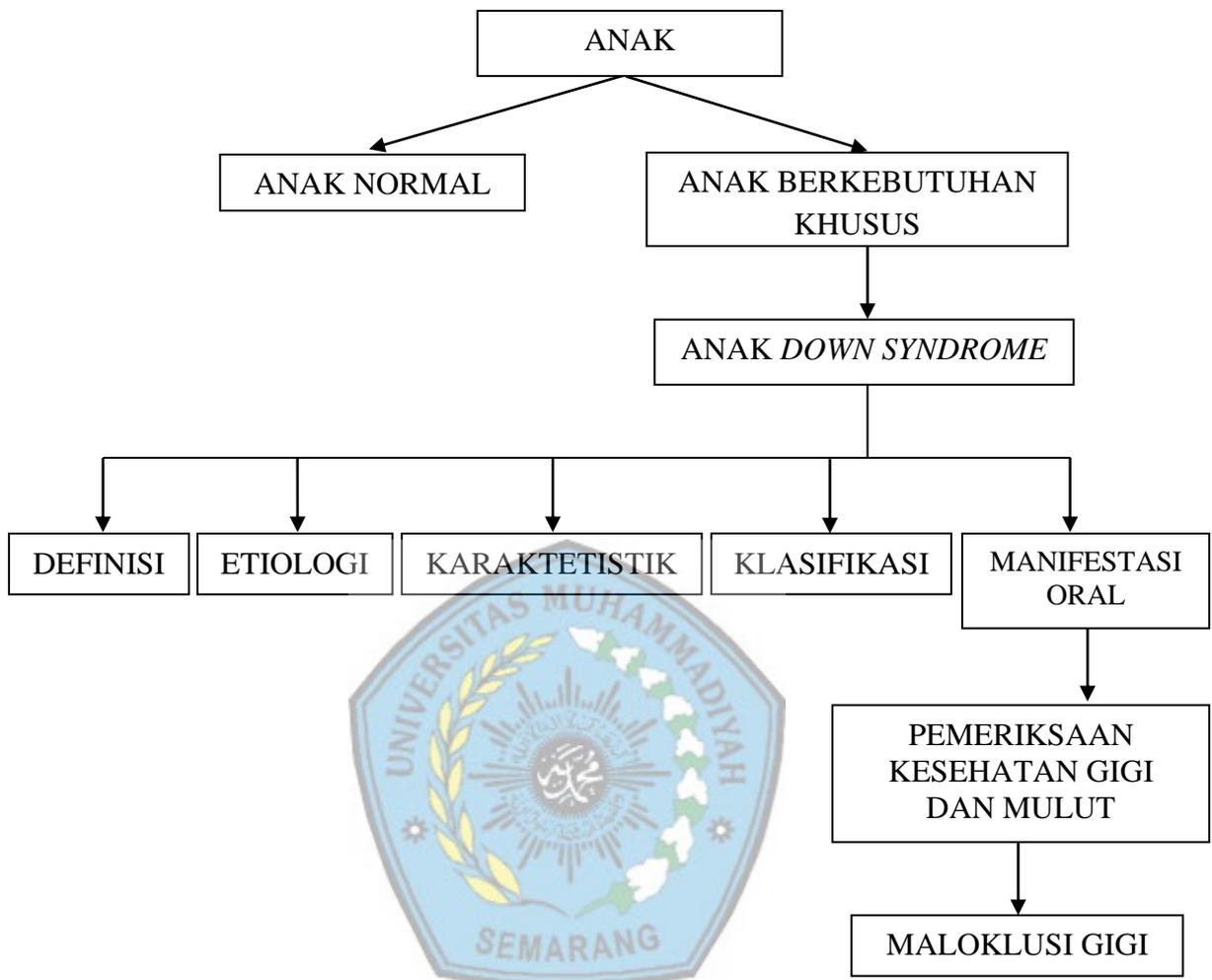
dan yang paling sedikit adalah Klas II. Hasil penelitian yang dilakukan di Kota Medan sesuai dengan penelitian Bauer *et al* di Amerika Serikat yang memperoleh hasil yang paling tertinggi adalah Klas III, diikuti Klas I dan Klas II yang paling sedikit. Hal tersebut mendukung pernyataan bahwa anak *Down Syndrome* memiliki defisiensi pembentukan maksila yang tidak seiring dengan pertumbuhan mandibula sehingga sering ditemukan mandibula yang prognatik. Namun, berdasarkan penelitian yang sudah dilakukan Nurul dan Bauer *et al* terdapat perbedaan ras antara kedua responden. Pada penelitian Bauer *et al* banyak melibatkan ras kaukasian. Menurut literatur, ras kaukasian memiliki profil wajah yang lebih cenderung prognatik dibandingkan ras mongoloid sehingga lebih berpotensi memiliki hubungan Klas III (Bauer *et al*, 2012).

Bentuk maloklusi yang paling umum dijumpai pada anak *Down syndrome* setelah gigitan silang anterior adalah *crowding*. Hasil penelitian yang dilakukan oleh Mestrovic *et al* bentuk maloklusi tertinggi kedua pada anak *Down syndrome* yaitu *crowding*. Berdasarkan hasil pengamatan di lapangan, tingginya *crowding* disebabkan oleh banyak anak yang memiliki gigi persistensi dan orang tua yang tidak berani membawa anaknya ke dokter gigi. Anak *Down Syndrome* banyak memiliki ukuran rahang yang kecil tanpa diiringi oleh pertumbuhan gigi permanen yang mengalami anomali dental seperti mikrodonsia, hipodonsia dan keadaan-keadaan tersebut mengakibatkan posisi gigi berjejal (McDonald *et al*, 2004).

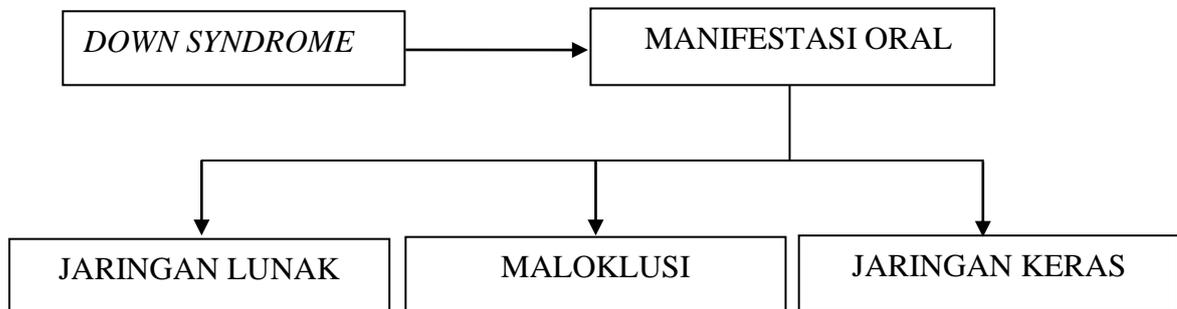
Selain dari terhambatnya pertumbuhan sepertiga tengah wajah, kebiasaan berikut ini juga memperparah terjadinya maloklusi pada anak *Down Syndrome* yaitu bernapas melalui mulut, *bruxism*, apparatus ligamen TMJ yang hipotonik, *tongue thrusting*, kemampuan mengunyah yang kurang baik, dan berbagai macam anomali dental atau jaringan lunak yang kerap kali didapati pada anak dengan sindrom (McDonald *et al*, 2004).



### C. Kerangka Teori



Gambar 2.4 Kerangka Teori

**D. Kerangka Konsep**

Gambar 2.5 Kerangka Konsep

