

Osteogenesis imperfecta in incidental findings of panoramic radiographic examination

Osteogenesis imperfecta pada temuan insidental pemeriksaan radiografi panoramik

¹Muhammad Fadil Hidayat, ²Fadhil U.A Rahman, ²Barunawaty Yunus, ³Syakriani Syahrir

¹Student of Oral and Maxillofacial Radiology Specialist Program

²Department of Oral and Maxillofacial Radiology

³Department of Pediatric Dentistry

Faculty of Dentistry, Hasanuddin University

Makassar, Indonesia

*Corresponding author: **Muhammad Fadil Hidayat**, e-mail: fadilhidayat911@gmail.com

ABSTRACT

Osteogenesis imperfecta is a hereditary disorder easily fractured due to a high fragility with the primary suspected pathogenesis due to disruption of type 1 collagen synthesis. Clinically, abnormalities in the teeth can also be found. The purpose of this case report is to analyze the panoramic radiographic appearance of the case of osteogenesis imperfecta. A 4-year-old boy came to Hasanuddin University Hospital complaining of mobile upper and lower teeth and a history of bone fractures. The panoramic radiographic examination showed widespread loss of bone density with the impression of brittle bone in most areas of the upper and lower jaws accompanied by missing and migration of the permanent teeth. The suspected radiodiagnostic case was osteogenesis imperfecta. Patients were briefed on the relationship between oral conditions and systemic diseases and referred to the pediatric department to manage the systemic condition, and antibiotics and analgesics are prescribed to reduce oral discomfort. The manifestations of osteogenesis imperfecta are decreased jaw bone density, class III malocclusion, and dentinogenesis imperfecta. In this case, migration and missing permanent teeth were also found. It is concluded that clinical examination of osteogenesis imperfecta needs to be supported by a panoramic radiographic examination to identify the condition of hard tissue, bones, and teeth.

Keywords: osteogenesis imperfecta, brittle bone, panoramic radiography

ABSTRAK

Osteogenesis imperfecta adalah kelainan herediter berupa tulang mudah fraktur akibat tingkat kerapuhan yang tinggi dengan dugaan patogenesis utama akibat gangguan sintesis kolagen tipe 1. Secara klinis dapat juga ditemukan kelainan pada gigi-geligi. Laporan kasus ini menganalisis gambaran radiograf panoramik pada kasus osteogenesis imperfecta. Anak laki-laki berusia 4 tahun datang ke RSGMP Universitas Hasanuddin dengan keluhan gigi rahang atas dan bawah goyang serta riwayat fraktur pada tulang. Radiografi panoramik menunjukkan gambaran hilangnya kepadatan tulang yang meluas dengan kesan *brittle bone* pada sebagian besar area rahang atas dan bawah disertai *missing* dan migrasi benih gigi permanen. Ada riwayat kondisi tuberkulosis kelenjar. Suspek radiodiagnosis kasus adalah osteogenesis imperfecta. Pasien diberi penjelasan mengenai hubungan kondisi rongga mulut dan penyakit sistemik, serta dirujuk ke Departemen Anak untuk melola kondisi sistemiknya dan untuk mengurangi ketidaknyamanan oral diresepkan antibiotik dan analgetik. Manifestasi osteogenesis imperfecta adalah penurunan densitas tulang rahang, maloklusi kelas III, dan dentinogenesis imperfecta. Pada kasus ini, ditemukan pula migrasi dan *missing* benih gigi permanen. Disimpulkan bahwa pemeriksaan klinis pada kasus osteogenesis imperfecta perlu didukung oleh pemeriksaan radiografi panoramik sehingga dapat mengidentifikasi kondisi jaringan keras, tulang dan gigi.

Kata kunci: osteogenesis imperfecta, *brittle bone*, radiografi panoramik

Received: 10 December 2022

Accepted: 1 April 2023

Published: 1 December 2023

PENDAHULUAN

Osteogenesis imperfekta (OI) adalah kelainan genetik yang ditandai dengan peningkatan kerapuhan, massa tulang rendah, dan defisiensi pertumbuhan sebagian besar disebabkan oleh mutasi pada kolagen tipe I dengan kode (COL1A1 dan COL1A2).¹ Perubahan pada area kraniofasial biasanya terjadi peningkatan diameter ensefalik, penampilan wajah segitiga dan penonjolan mandibula dan retrusi sepertiga tengah wajah, dengan insiden tinggi maloklusi kelas III, gigitan silang anterior dan posterior juga gigitan terbuka.²

Insidensi OI relatif jarang, sekitar 6,5 per 100.000 kelahiran hidup dan prevalensi populasi 1 dari 30.000.³ Klasifikasi klinis OI pertama kali disebutkan oleh Silience, dkk pada tahun 1979 dan membaginya menjadi

empat subkelompok; tipe I dengan fenotipe non-deformasi ringan, tipe II terkait dengan kematian perinatal, tipe III dengan deformasi progresif non-mematikan yang parah fenotipe, dan tipe IV dengan tingkat keparahan sedang (yaitu antara tipe I dan III).⁴

Pengobatan dengan pamidronat intravena dimulai di Swedia pada tahun 1991 pada anak dan remaja dengan OI dengan fraktur berulang, kompresi vertebral, dan nyeri. Pengobatan awalnya diberikan kepada remaja dengan OI tipe III. Kemudian, anak-anak yang lebih kecil secara berurutan dimasukkan dan indikasi pengobatan dari waktu ke waktu berubah untuk memasukkan bayi dengan bentuk OI yang lebih parah (fraktur berulang dan kompresi vertebra yang didapat) dan juga anak dengan OI ringan dengan fraktur vertebra progresif, tu-

lang rendah kepadatan, dan nyeri.⁵

Terbatasnya informasi mengenai manifestasi OI dalam regio *oral and maxillofacial* sehingga tujuan dari artikel ini adalah untuk melaporkan kasus langka dari OI pada anak laki-laki dengan lokasi pada rahang atas dan bawah, secara khusus tentang radiografi panoramik dengan diagnosis osteogenesis imperfecta.

KASUS

Anak laki-laki berusia 4 tahun dirujuk ke Bagian Radiologi Rumah Sakit Gigi dan Mulut Pendidikan Universitas Hasanuddin dengan diagnosis osteogenesis imperfecta oleh Bagian Pedodontia untuk dilakukan pemeriksaan radiografi sebelum dilakukan tindakan. Setelah pemeriksaan radiografi, secara kebetulan ditemukan gambaran radiolusen pada sebagian besar area tulang maksila dan mandibula seperti kehilangan kepadatan tulang dan *brittle bone* disertai *missing* dan migrasi benih gigi permanen. Pasien menjelaskan bahwa keluhan utama adalah gigi goyang sehingga merasa sulit dalam proses pengunyahan. Selain itu, pasien menjelaskan ada riwayat penyakit sistemik berupa tuberkulosis kelenjar. Berdasarkan pola dan karakteristik radiografi yang terlihat berupa *early missing* gigi 16, persistensi gigi 53, 61, 63, resorpsi fisiologis gigi 65, 75, benih gigi permanen 17, 13, 12, 11, 21, 23, 26, 27, 37, 36, 33, 31, 41, 43, 46, 47, migrasi benih gigi permanen 33, 31, 41, 43, kehilangan kepadatan tulang dengan kesan *brittle bone* pada sebagian besar area tulang maksila dan mandibula suspek OI (Gbr.1).



Gambar 1 Foto panoramik pra-perawatan

TATALAKSANA

Berdasarkan hasil anamnesis dan pemeriksaan klinis, rencana perawatan ditentukan. Karena kondisi sistemiknya, maka pasien dirujuk ke Bagian Poli Anak RSUP Wahidin Sudirohusodo untuk dilakukan manajemen sistemik sebelum perawatan dental. Untuk mengatasi ketidaknyamanan pada tongga mulut, diresepkan antibiotik dan analgesik.

PEMBAHASAN

Kelainan bawaan langka yang memengaruhi integritas jaringan ikat atau OI, ditandai dengan kerapuhan tulang berbagai tingkat keparahan dimulai dari yang mematikan hingga yang sangat minimal. Kelainan kra-

niofasial pada penderitanya akan berdampak pada tampilan dentofasial dan fungsi pengunyahan.²

Proses identifikasi pertama dari gen OI pada tahun 2006 dimulai dengan adanya informasi baru yang menarik tentang genetika dan mekanisme dari *bone dysplasia*. Sebelumnya, OI dikenal sebagai kelainan autosom dominan yang disebabkan oleh mutasi pada kolagen COL1A1 dan COL1A2 dengan kode $\alpha 1(I)$ dan $\alpha 2(I)$ rantai tipe I, yang merupakan protein yang paling melimpah dari tulang, kulit, dan matriks ekstrasel pada tendon. Sekitar 85-90% kasus disebabkan oleh mutasi struktur atau kuantitatif pada gen kolagen itu sendiri, sehingga kelainan ini sekarang lebih dipahami sebagai gangguan terkait kolagen yang memengaruhi mineralisasi tulang. Saat ini, identifikasi baru terkait masalah utama diferensiasi osteoblas terhadap terjadinya OI.⁶

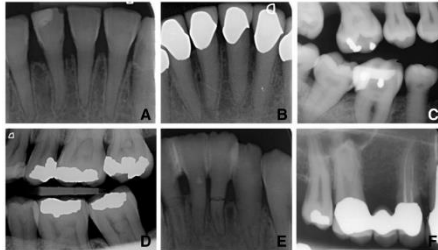
Diagnosis awal OI sebagian besar didasarkan pada temuan klinis dan pemeriksaan radiografi. Terjadinya fraktur akibat trauma ringan, kelainan bentuk tulang defisiensi pertumbuhan merupakan ciri khas dari OI. Terkait dengan usia dan tingkat keparahan, OI dapat mencakup makrosefali, flat midface, triangular facies, scoliosis atau kyphosis. Tampak klinis dalam rongga mulut, dilaporkan dentinogenesis imperfecta sering terjadi pada pasien OI, dengan prevalensi bervariasi antara 8% dan 100% juga terkait dengan tingginya prevalensi terjadinya karies pada gigi.⁷

Sejumlah tambahan gambaran klinis dapat muncul atau berkembang selama pertumbuhan atau dalam masa dewasa, hal tersebut berdasarkan pada tingkat mutasi genetik yang mendasarinya. Manifestasi klinis lain yang termasuk dapat berupa gangguan/kehilangan pendengaran sensorik, kulit menipis dan mudah memar, rentan terhadap perdarahan, kelainan paru-paru restriktif atau obstruktif, dan manifestasi kardiovaskular. Riwayat medis pada kasus ini berupa tuberkulosis kelenjar.⁸

Sebuah laporan kasus oleh Huong Thi et al pada pemeriksaan mulut oleh dokter gigi, tampilan klinis yang terlihat berupa perubahan warna gigi, atrisi, karies, open bite, cross bite, erupsi gigi yang tertunda, dan kehilangan gigi. Analisis dari 52 foto panoramik memberi gambaran pada gigi geligi yang terdampak berupa hipodontia, ektopik gigi molar atas, kepadatan mineralisasi tulang rendah, mahkota gigi yang membulat, penyempitan saluran akar, akar pendek, dan obliterasi jaringan pulpa (Gbr.2).¹ Sebagian besar temuan sejalan dengan hasil radiografi panoramik pada kasus ini namun tidak didapatkan kelainan berupa migrasi dari benih gigi permanen. Penilaian hasil radiografi panoramik pada pasien dengan riwayat osteogenesis imperfecta harus dilakukan secara hati-hati dengan mempertimbangkan masih jaranganya analisis terhadap gambaran radiografi area maksilofasial pasien OI.



Gambar 2 Gambaran panoramik pada pasien OI



Gambar 3 Radiografi periapikal dan bitewing pada pasien OI

Menurut Camila et al, selain dentinogenesis imperfekta, agenesis juga dilaporkan pada 17% individu dengan osteogenesis, 43% diantaranya terkait dengan OI tipe III. Hal tersebut disebabkan kolagen tipe I yang abnormal dari pasien yang memiliki efek merusak per-

kembangangigi selama awal proses mineralisasi.⁹ Selain itu, tanda-tanda radiografi yang abnormal berupa pembesaran *pulp chamber* pada gigi yang sedang berkembang dan erupsi, obliterasi pulpa, akar pendek, konstiksi servikal, *pulp stone*, dan taurodontisme (Gbr.3).¹⁰

Dari berbagai karakteristik yang ditemukan, hasil pengamatan radiografi pada kasus ini dapat menjadi data pendukung diagnosis OI. Radiografi panoramik yang dapat mencakup anatomi landmark dan struktur anatomi gigi dan tulang rahang atas dan bawah sehingga menjadi pemeriksaan radiografi yang banyak digunakan dalam kedokteran gigi. Pada laporan kasus ini, selain radiografi panoramik, modalitas CBCT memiliki kemampuan evaluasi yang lebih baik untuk menganalisis diagnosis OI yang dapat mengukur tingkat kepadatan tulang dalam menentukan rencana perawatan.

Disimpulkan bahwa kelainan yang ditemukan pada radiografi panoramik berupa kehilangan sebagian besar densitas tulang rahang atas dan bawah serta gangguan pertumbuhan gigi mengarah pada OI. Pemeriksaan gigi sedini mungkin dan secara rutin diperlukan untuk mencegah karies dan kehilangan gigi lebih dini.

DAFTAR PUSTAKA

1. Nguyen HTT, Vu DC, Nguyen DM, Dang QD, Tran VK, Le H, et al. Dentinogenesis imperfecta and caries in osteogenesis imperfecta among vietnamese children. *Dent J* 2021;9(5):1–10.
2. Krishnamurthy NH, Chikkanarasaiah N, Nanjappa A, Vathariparambath N. Fragile and brittle bone disease or osteogenesis imperfecta: A case report. *Int J Clin Pediatr Dent* 2020;13(4):425–8.
3. Ríos-Rodenas M, de Nova J, Gutiérrez-Díez MP, Feijóo G, Mourelle MR, Garcilazo M, et al. A cephalometric method to diagnosis the craniovertebral junction abnormalities in osteogenesis imperfecta patients. *J Clin Exp Dent* 2015;7(1):e153–8.
4. Rossi V, Lee B, Marom R. Osteogenesis imperfecta: Advancements in genetics and treatment. *Curr Opin Pediatr* 2019;31(6):708–15.
5. Malmgren B, Thesleff I, Dahllöf G, Åström E, Tsilingaridis G. Abnormalities in tooth formation after early bisphosphonate treatment in children with osteogenesis imperfecta. *Calcif Tissue Int* [Internet] 2021;109(2):121–31. Available from: <https://doi.org/10.1007/s00223-021-00835-2>
6. Taqi D, Moussa N, Schwinghamer T. Osteogenesis imperfecta tooth level phenotype analysis: Cross-sectional study. *HHS Public Access. Bone* 2018;72(23):2964–79.
7. Morello R. Osteogenesis imperfecta and therapeutics. *Matrix Biol* 2018;71–72:294–312.
8. Arantes C, Sica I, Bezerra M, Amaral C, Bellato C, Logar G. Osteogenesis imperfecta type III: Oral, craniofacial characteristics and atypical radiographic findings oral. *J Clin Exp Dent* 2021;13(10):e1053–6.
9. Thuesen KJ, Gjørup H, Hald JD, Schmidt M, Harsløf T, Langdahl B, et al. The dental perspective on osteogenesis imperfecta in a Danish adult population. *BMC Oral Health* 2018;18(1):1–7.
10. Glorieux FH, Rowe D. Osteogenesis imperfecta. *Pediatr Bone* 2012;511–39.