

Pit Lip Bibir Bawah pada Sindrom Van der Woude: Kasus Langka

Ken Ayu Miranthy¹, Nur Aini¹, Muhammad Syafrudin Hak^{1,2}

¹Pusat Celah Bibir dan Langit, RSAB Harapan Kita, Jakarta, Indonesia

²Departemen Bedah Mulut dan Maksilosial, Fakultas Kedokteran Gigi, Universitas Padjajaran, Bandung, Indonesia

¹Cleft Center, Harapan Kita Mother and Children Hospital, Jakarta, Indonesia

²Oral and Maxillofacial Surgery Department, Faculty of Dentistry, Universitas Padjajaran, Bandung, Indonesia

ABSTRAK

Pendahuluan - Memberikan pemahaman dan gambaran karakteristik *pit lip* bibir bawah pada sindrom Van der Woude yang merupakan kasus langka pada kelainan kraniofasial. **Metode** – Penelitian menggunakan metode retrospektif analitik dengan teknik pengambilan sampel menggunakan *consecutive sampling* pada pasien yang menjalankan protokol perawatan di Pusat Celah Bibir dan Langit RSAB Harapan Kita. **Hasil** - Pada tahun 2006 – 2015, ditemukan sebanyak 11 kasus *pit lip* bibir bawah pada sindrom Van der Woude. Berdasarkan jumlah *pit* bibir bawah, ditemukan 82% bilateral *pit lip* dan 18% unilateral *pit lip*. Sebanyak 27% tipe kombinasi 36% tipe microform, dan 36% tipe depresi. Penegakkan diagnosis berdasarkan pemeriksaan subjektif dan objektif. Bedah eksisi dilakukan untuk menghilangkan *pit lip* beserta *sinus tract*. **Kesimpulan** – Gambaran klinis dapat bervariasi antara satu tipe dengan lainnya. Pemeriksaan yang menyeluruh dibutuhkan untuk mencegah kesalahan diagnosis dengan lesi lainnya. Bedah eksisi merupakan perawatan yang dipilih untuk mendapatkan hasil estetik yang baik.

Kata kunci: celah bibir, celah langit, sindrom Van der Woude, *Pit Lip*

PENDAHULUAN

Terdapat sebanyak 300 sindrom yang berhubungan dengan kelainan celah orofasial, salah satu yang paling banyak dijumpai adalah sindrom Van der Woude.¹ Insidensi kasus Van der Woude mencapai 1 dalam 75.000 hingga 1 dalam 100.000 kelahiran. Selain itu 2% hingga 3% kasus celah bibir dan/atau celah langit disertai dengan sindrom Van der Woude.^{2,3,4} Pada kasus celah bibir dan langit yang disertai Van der Woude, tingkat resiko rekurensinya mencapai 50% diakibatkan oleh sindrom dominan autosomal, sedangkan pada kasus non sindromik hanya sebesar 3% hingga 5%.¹ Gambaran klinis dari Van der Woude selain *pit lip* pada bibir bawah yang berhubungan dengan celah bibir dan langit adalah agensis gigi.

Terdapat berbagai jenis karakteristik *pit lip* berdasarkan bentuknya, tempat, ukuran, dan kedalamannya. *Pit lip* dapat ditemukan pada *regio vermillion border*, *midline* bibir bawah, dan lateral terhadap *midline*. Selain itu *pit lip* dapat berupa unilateral atau bilateral, simetris atau asimetris. Berdasarkan bentuknya *pit lip* dapat berupa konus (*microform*), cekungan (*depression*) atau kombinasi keduanya. Insidensi *pit lip* bibir bawah mencapai 47%-50% pada kasus bilateral, 18%-27% pada kasus kombinasi, dan 35% pada kasus *microform*.⁵

Pada umumnya pasien *pit lip* datang tanpa keluhan, namun jika *pit lip* mengeluarkan sekresi, masalah yang sering ditemui berupa masalah estetika disertai dengan inflamasi. Kondisi ini diakibatkan adanya jalur sinus sebagai muara dari kelenjar saliva sehingga terjadinya sekresi dari *pit lip* seiring dengan laju alir saliva. Kedalaman dari *pit lip* cukup beragam, mulai dari 1mm hingga 25 mm.^{5,6}

Terdapat beberapa pilihan dalam tatalaksana *pit lip* sebagai solusi dari masalah fungsi estetika, diantaranya pembedahan, *diathermy*, *electrocautery*. Pembedahan merupakan tatalaksana yang paling baik pada kasus *pit lip* dengan hasil yang memuaskan. Pembedahan tatalaksana yang dipilih pada kasus ini untuk mendapatkan hasil operasi maksimal dengan minimal *scar*. Teknik eksisi pembedahan *pit lip* terlihat sederhana, namun demikian membutuhkan keterampilan dari operator karena merupakan tindakan kompleks tidak hanya mengangkat lesi tapi juga beserta *sinus tract* yang terlibat. Kondisi lain yang menjadi pertimbangan dalam pembedahan *pit lip* adalah mempertahankan *oral sphincter*, kesinambungan struktur anatomis dari otot *orbicularis oris* dan *mucocutaneous junction*.^{7,8,9} Pada kasus

ini dilakukan teknik pembedahan menggunakan *inverted-lip reduction* untuk mengangkat *pit lip* beserta *sinus tract* dengan pertimbangan fungsi estetis dan mempertahankan kesinambungan dari struktur anatomi.

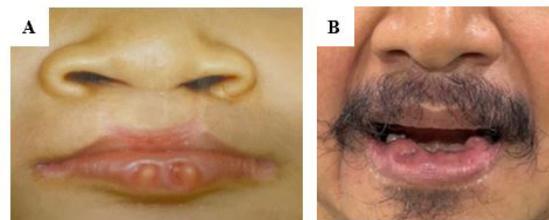
Diagnosis terhadap *pit lip* dapat dilakukan berdasarkan pemeriksaan klinis yang komprehensif. Terdapat banyak kasus kongenital anomali yang dapat ditegakkan dengan pemeriksaan klinis sejak lahir. Kasus *pit lip* terkadang disalahartikan sebagai trauma dari gigi insisif maksila. Dengan demikian peran dokter gigi saat pemeriksaan klinis sangat dibutuhkan untuk memeriksa dengan teliti dan menyeluruh. Pemahaman mengenai kasus *pit lip* pada sindrom Van der Woude dibutuhkan untuk menghindari kesalahan diagnosis.

METODE PENELITIAN

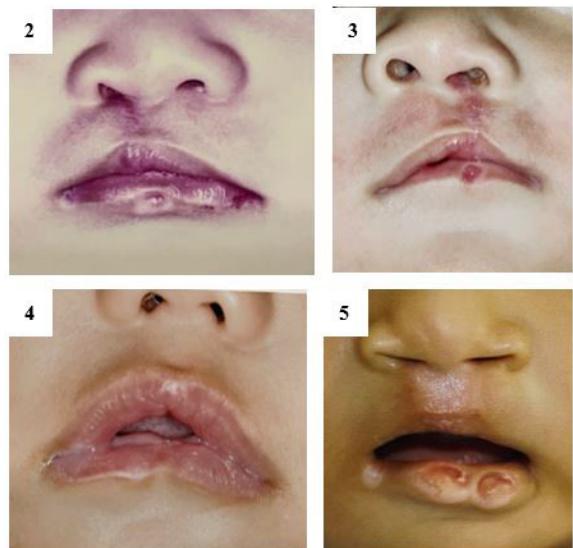
Penelitian menggunakan metode retrospektif analitik dengan teknik pengambilan sampel menggunakan *consecutive sampling* pada pasien di Pusat Cela Bibir dan Langit RSAB Harapan Kita. Kriteria inklusi berupa pasien yang melakukan perawatan celah bibir dan langit sesuai dengan protokol yang berlaku di Pusat Cela Bibir dan Langit RSAB Harapan Kita. Kriteria ekslusi adalah pasien yang tidak mengikuti perawatan sesuai dengan protokol yang berlaku, memiliki sindromik lainnya. Data dikumpulkan mulai dari tahun 2016 hingga 2015 sesuai dengan kriteria inklusi. Pasien yang sesuai kriteria inklusi dilakukan foto klinis saat lahir, sebelum tindakan koreksi celah bibir, sebelum tindakan koreksi celah langit, sebelum tindakan eksisi *pit lip*. Semua pengambilan foto dilakukan menggunakan jenis camera yang sama, dengan operator yang sama, dan teknik yang sama.

HASIL PENELITIAN

Pada tahun 2006 hingga 2015 didapatkan 1.796 pasien celah bibir dan atau tanpa celah langit disertai atau tidak sindromik yang melakukan perawatan pembedahan di Pusat Cela Bibir dan Langit RSAB Harapan Kita. Sebanyak 0,61% (n=11 pasien) diantaranya ditemukan kasus *pit lip*, 36% diantaranya adalah perempuan dan 64% laki-laki. Terdapat 91% kasus yang berhubungan dengan celah bibir dan langit dan 9% berhubungan dengan celah langit. Berdasarkan jumlah *pit* bibir bawah, ditemukan 82% bilateral *pit lip* dan 18% unilateral *pit lip*. Sebanyak 27% tipe kombinasi 36% tipe microform, dan 36% tipe depresi. Sebanyak 45% pasien memiliki kerabat dengan kasus serupa. Terdapat 9% memiliki kelainan kongenital lainnya berupa hemangioma pada genitalia dan kelainan jantung bawaan. Teknik pembedahan eksisi dengan *inverted-T reduction* dilakukan untuk mendapatkan mengembalikan fungsi estetis.



Gambar 1. A. bilateral *pit lip* pada anak laki-laki yang diturunkan oleh Bapak. B. Bilateral *pit lip* pada Bapak dari pasien.



Gambar 2-5. Contoh berbagai tipe *pit lip*



Gambar 6. Kasus serial tatalaksana perawatan *pit lip*

DISKUSI

Prevalensi celah bibir dan langit mencapai 1-2% atau 0,5-3 dari 1000 dari total kelahiran di seluruh dunia.² Setiap tahun terdapat 8.900 anak di Indonesia lahir dengan celah bibir dan langit. Sebanyak 10%-20% diantaranya merupakan bagian dari suatu sindrom.¹⁰ Insidensi kasus *pit lip* sindrom Van der Woude pada kasus celah bibir dan atau langit sebanyak 0,37% hingga 6%.^{11,12} Kami mendapatkan sebanyak 0,61% kasus sindrom Van der Woude disertai kasus celah bibir dan atau langit. Banyak peneliti mendapatkan kasus *pit lip* ditemukan pada pasien perempuan. Namun

Tabel 1. Pasien berdasarkan jenis kelamin

JENIS KELAMIN	JUMLAH
Laki-laki	7 (64%)
Perempuan	4(34%)

Tabel 2. Jenis pit lip berdasarkan jumlah

JENIS PIT LIP	JUMLAH
Bilateral	9 (82%)
Unilateral	2 (18%)

Tabel 3. Jenis pit lip berdasarkan bentuk pit

JENIS PIT LIP	JUMLAH
Kombinasi	3(27%)
Microform	4(26%)
Depresi	4(36%)

pada penelitian ini ditemukan lebih banyak pada kasus pada laki-laki, hal ini didukung oleh 19 laporan kasus lainnya.

Sindrom Van der Woude merupakan dominan autosomal, hal ini direfleksikan dengan keterlibatan keluarga atau kerabat dengan kasus serupa. Pada kebanyakan kasus ditemukan kasus *pit lip* dengan sindrom Van der Woude diturunkan dari garis keturunan laki-laki.¹³ Sebanyak 45% pasien memiliki kerabat dengan kasus serupa, semuanya merupakan kerabat laki-laki yaitu, ayah, paman, atau kakak. Pada gambar 1 dapat dilihat bahwa kasus *pit lip* dengan sindrom *Van der Woude* diturunkan dari bapak kepada anak laki-laki.

Pada studi ini ditemukan kasus *pit lip* dengan gambaran fenotip yang cukup beragam. Variasi gambaran fenotip *pit lip* pada kasus celah bibir dan langit meliputi uvula bifida, celah submucosa langit, celah unilateral, celah bilateral, *complete* dan *incomplete*. Berdasarkan studi ditemukan pada dua pertiga kasus disertai dengan celah bibir dan langit, dan satu pertiga hanya disertai celah langit.¹³ Pada studi ini didapatkan 91% kasus yang berhubungan dengan celah bibir dan langit dan 9% berhubungan dengan celah langit. Kami tidak menemukan kasus *pit lip* yang hanya disertai kasus celah bibir, hal ini serupa dengan studi lain yang menyatakan bahwa rendahnya prevalensi kasus yang hanya disertai celah bibir.^{12, 13, 14, 15} Pemeriksaan yang teliti dan menyeluruh dibutuhkan untuk menegakkan diagnosis *pit lip* pada kasus sindrom Van der Woude. Dokter gigi memegang peranan penting dalam menegakkan diagnosis *pit lip* pada sindrom Van der Woude. Penegakkan diagnosis yang cukup kompleks diakibatkan terdapat beberapa tipe *pit lip* pada sindrom Van der Woude. Tipe *pit lip* dapat berupa bilateral, unilateral, *conical (microform)*, *depression*, dan

kombinasi. Pada gambar 2-5 menunjukkan berbagai tipe dari *pit lip* yang ditemukan pada studi ini.

Diagnosis lebih mendalam mengenai implikasi dari *pit lip* membutuhkan pemeriksaan lebih lanjut yaitu pemeriksaan genetika. Hal ini terkait dengan adanya mutasi genetik pada kasus sindrom Van der Woude. Semua pasien *pit lip* sindrom Van der Woude memiliki resiko 50% memiliki keturunan dengan celah bibir dan atau langit karena transmisi dominan autosomal. Pemeriksaan terkait riwayat keluarga dengan kondisi serupa diperlukan untuk membantu menegakkan diagnosis banding dengan sindrom lainnya.

KESIMPULAN

Pit lip pada sindrom Van der Woude merupakan kasus langka, khususnya pada pasien celah bibir dan langit. Kondisi ini dapat mengganggu estetika dan fungsional dari pasien. Sering kali diagnosis kasus *pit lip* terlewattkan atau salah dalam penegakkan diagnosis. *Pit lip* sering disalahartikan sebagai jejas trauma akibat gigi incisif maksila. Namun jika ditelaah kembali lebih dalam, *pit lip* merupakan kondisi yang sudah didapatkan sejak lahir, dimana gigi incisif maksila belum erupsi. Sehingga jejas tersebut bukan didapatkan akibat trauma gigi incisif maksila. Selain itu pada beberapa kasus *pit lip* dapat menimbulkan keluhan inflamasi akibat adanya sekresi. Pemeriksaan yang komprehensif dibutuhkan untuk menentukan diagnosis yang tepat, sehingga penentuan tatalaksan dari kasus dapat diberikan sesuai dengan kebutuhannya.

KONFLIK KEPENTINGAN

Penulis menyatakan tidak terdapat konflik kepentingan pada artikel ini.

DAFTAR PUSTAKA

1. Steven LG. *Complete Cleft Care : cleft and velopharyngeal insufficiency treatment in children*. Thieme Medical; New York; 2015.
2. Kummer AW. *Cleft Palate and Craniofacial Anomalies : Effects on Speech and Resonance*. Cengage Learning; 2008
3. Chhabda V, Chabda G. Congenital lower lip pits: Van der Wouder syndrome. *J Clin Exp Dent*. 2018;10(11):e1127-9.
4. Ziai et al. Congenital lip pits and Van der Wouder syndrome. *J Craniofacial Surgery*. Sept 2005;16(5).
5. Mamani et al. Treatment of lower lip pits in Van der Wouder syndrome: a systematic review. *Int. J. Oral Maxillofac. Surg.* 2017.
6. Bertin H, et al. Surgical management of lower lip pits in Van der Wouder syndrome. *J Stomatol Oral*

- Maxillofac Surg (2017), <http://dx.doi.org/10.1016/j.jormas.2017.09.003>
- 7. Degardin et al. Lower lip repair in Van der Wouder syndrome. *Eur J Pediatr Surg.* 2003;12:92-96
 - 8. Mutaf et al. The split lip advancement technique (SLAT) for the treatment of congenital sinuses of the lower lip. *J. Plastic and Reconstructive Surgery.* 1990;27:31
 - 9. Kim et al. Lower lip pits with sinus tracts in Van der Wouder syndrome: a case report and review of the literature. *Arch Plast Surg.* 2022;24:55-58
 - 10. Alqerban A. Impacted maxillary canine in unilateral cleft lip and palate: A literature review. *Saudi Dent J.* 2019;31(1):84-92. doi:10.1016/j.sdentj.2018.11.001.
 - 11. Huang et al. Van der Wouder syndrome: Clinical presentation in 64 patients. *Cleft Palate J.* 2007;44(6)
 - 12. Shprintzen R, Goldberg R, Sidoti E. The penetrance and variable expression of the Van der Woude syndrome: implications for genetic counselling. *Cleft Palate J* 1980;17:52-57.
 - 13. Lam et al. Van der Woude syndrome: dentofacial features and implications for clinical practice. *Australian Dent J.* 2010;55: 51-58
 - 14. Rintala A, Ranta R. Lower lip sinuses: epidemiology, microforms and transverse sulci. *Br J Plast Surg* 1981;34:26-30.