
 TERAKREDITASI PARIPURNA	<p>PANDUAN PRAKTIK KLINIS (PPK) KSM BEDAH (UROLOGI) RSUD ARIFINACHMAD PROVINSI RIAU</p>	<p>Pekanbaru, April 2024 Ditetapkan,</p> <p>DIREKTUR RSUD ARIFIN ACHMAD PROVINSI RIAU</p>  <u>drg. Wan Fajriatul Mamnunah, Sp.KG</u> NIP. 19780618 200903 2 001
<p>DISORDERS OF SEX DEVELOPMENT (DSD) PADA ANAK DAN REMAJA</p>		
1. Pengertian (Definisi)	Disorder of sex development merupakan sekumpulan kondisi kelainan bawaan terkait perkembangan kromosom, gonad, maupun anatomis sistem reproduksi.	
2. Anamnesis	<p>Gejala DSD sangat bervariasi bergantung pada usia dan penyebab yang mendasarinya, seperti:</p> <ol style="list-style-type: none"><li>1. Periode bayi<ul style="list-style-type: none"><li>• Riwayat bayi lahir dengan berat kecil masa kehamilan</li><li>• Genitalia ambigu</li><li>• Muntah berulang</li><li>• Kulit tampak kehitaman</li></ul></li><li>2. Periode anak – anak<ul style="list-style-type: none"><li>• Gagal tumbuh</li><li>• Struktur menyerupai penis pada perempuan</li><li>• Keluhan benjolan di lipat paha pada perempuan</li><li>• Air seni keluar bukan dari ujung penis</li><li>• Kulit tampak kehitaman</li></ul></li><li>3. Periode remaja<ul style="list-style-type: none"><li>• Belum ada pertumbuhan payudara pada perempuan usia 13 tahun</li><li>• Belum ada pembesaran testis pada lelaki usia 14 tahun</li><li>• Belum pernah menstruasi pada perempuan usia &gt; 15 tahun (amenore primer)</li><li>• Struktural menyerupai penis pada perempuan</li><li>• Muncul tanda pubertas awal pada lelaki &lt; 9 tahun</li><li>• Pembesaran payudara pada lelaki (ginekomastia)</li></ul></li></ol> <p>Beberapa hal yang dapat ditanyakan kepada keluarga pasien, yaitu</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Riwayat konsanguinitas orang tua</li><li>• Riwayat serupa pada anggota keluarga lainnya</li><li>• Riwayat keguguran pada kehamilan sebelumnya</li><li>• Riwayat kematian anak lainnya (penyebab tidak jelas)</li><li>• Riwayat virilisasi pada usia pubertas</li></ul>	

	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Riwayat kehamilan (paparan terhadap androgen, obat-obatan tertentu, dan virilisasi ibu selama kehamilan)</li> </ul>	
3. Pemeriksaan Fisik	<p>Pemeriksaan umum status generalis</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Dehidrasi</li> <li>• Hipertensi</li> <li>• Hiperpigmentasi</li> <li>• Frontal bossing atau kelainan midline defect</li> <li>• Hernia inguinalis pada perempuan</li> <li>• Ginekomastia</li> <li>• Gambaran dismorfik: <i>webbed neck</i>, <i>wide-spaced nipples</i>, <i>cubitus valgus</i>, <i>short metacarpal</i></li> </ul> <p>Pemeriksaan area genitalia eksterna</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Pemeriksaan gonad <ul style="list-style-type: none"> <li>• Perabaan gonad : dapat teraba pada 1 sisi, teraba keduanya, atau tidak teraba sama sekali <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Gonad yang teraba simetris hampir selalu merupakan testis</li> <li>○ Gonad yang teraba hanya pada satu sisi menandakan bahwa paling tidak terdapat 1 testis. Pada bagian yang tidak teraba kemungkinan merupakan ovarium, ovotestis, atau streak gonad</li> <li>○ Pada keadaan dimana gonad tidak teraba keduanya maka tidak dapat ditentukan kondisi gonad dan duktusnya</li> </ul> </li> <li>• Lokasi gonad : skrotum, inguinal, atau abdominal</li> <li>• Karakteristik : ukuran, simetris atau tidak, struktur perabaan</li> </ul> </li> <li>2. Pemeriksaan phallus <ul style="list-style-type: none"> <li>• Identifikasi apakah ada mikropenis atau klitoromegali</li> <li>• Pada bayi baru lahir lelaki, panjang penis norma adalah 2,8 cm – 4,2 cm</li> <li>• Panjang penis &lt; 2 cm pada bayi baru lahir dianggap sebagai mikropenis, sedangkan pada bayi baru lahir perempuan panjang klitoris &gt; 1 cm dianggap klitromegali</li> </ul> </li> <li>3. Letak dan jumlah orifisium uretra eksterna (OUE) <ul style="list-style-type: none"> <li>• Bila orifisium uretra dan intraoitus vagina jelas terpisah maka lebih sesuai dengan individu 46,XX</li> <li>• Apabila hanya terdapat satu lubang pada genitalia eksterna maka lebih sesuai dengan individu 46,XY</li> <li>• Posisi OUE juga menentukan kecurigaan ke arah DSD</li> </ul> </li> </ol>	

	terutama yang terletak pada distal, mid, dan proksimal. Letak OUE yang tidak normal disebut dengan hipospadia, yang secara khusus dapat diklasifikasikan lagi menjadi hipospadia koronal, <i>midshaft</i> , peniskrotal, skrotal, dan perineal																					
	4. Struktur genitalia eksterna lainya seperti skrotum bifidum																					
4. Kriteria Diagnosis	<p>DSD dapat diklasifikasikan menjadi 3 jenis DSD secara garis besar yaitu : chromosomal DSD, DSD 46 XY, DSD 46 XX. Berikut klasifikasi DSD:</p> <table><tr><th>Chromosomal DSD</th><th>DSD 46, XY</th><th>DSD 46, XX</th></tr><tr><td>45, X (Sindrom Turner dan varian)</td><td>Kelainan perambentukan testis Disgenesis gonad parsial atau kompli</td><td>Kelainan pembentukan ovarium Disgenesis gonad</td></tr><tr><td>47, XXY (Sindrom Klinefelter dan varian)</td><td>Regresi testis/gonad DSD ovotestikular DSD ovarian</td><td>DSD testikular DSD ovotestikular</td></tr><tr><td>45,X/46, XY (mixed gonadal dysgenesis, DSD ovotestikular)</td><td>Kelainan sintesis androgen Hipoplasia / aplasia sel Leydig HAK lipoid Defisiensi 3-beta hidroksisteroid dehidrogenase</td><td>Produksi androgen berlebihan Defisiensi 21- hidroksilase Defisiensi 3-beta hidroksisteroid dehidrogenase 2 Defisiensi 11-beta hidroksilase</td></tr><tr><td>46,XX/46,XY (DSD chimeric, DSD ovotestikular)</td><td>Defisiensi 5-alfa-reduktase Defisiensi oksidoreduktase P450</td><td>Defisiensi P450 Defisiensi aromatase Mutasi reseptor glukokortikoid Maternal virilizing tumor Obat-obatan androgenik</td></tr><tr><td></td><td>Kelainan fungsi androgen Sindrom insensitivitas androgen Obat-obatan, modulator</td><td>Lainnya Agensis/hipoplasia Mulleri Atresia vagina Kelainan uterus Adhesi labia Kelainan sindromik</td></tr><tr><td></td><td>Lainnya Sindrom duktus Mulleri persisten (AMH, AMHR) Vanishing testis syndrome Kriptorkidismus Hipogonadisme Hipogonadotropik kongenital Kelainan sindromik Pengaruh lingkungan</td><td></td></tr></table>	Chromosomal DSD	DSD 46, XY	DSD 46, XX	45, X (Sindrom Turner dan varian)	Kelainan perambentukan testis Disgenesis gonad parsial atau kompli	Kelainan pembentukan ovarium Disgenesis gonad	47, XXY (Sindrom Klinefelter dan varian)	Regresi testis/gonad DSD ovotestikular DSD ovarian	DSD testikular DSD ovotestikular	45,X/46, XY (mixed gonadal dysgenesis, DSD ovotestikular)	Kelainan sintesis androgen Hipoplasia / aplasia sel Leydig HAK lipoid Defisiensi 3-beta hidroksisteroid dehidrogenase	Produksi androgen berlebihan Defisiensi 21- hidroksilase Defisiensi 3-beta hidroksisteroid dehidrogenase 2 Defisiensi 11-beta hidroksilase	46,XX/46,XY (DSD chimeric, DSD ovotestikular)	Defisiensi 5-alfa-reduktase Defisiensi oksidoreduktase P450	Defisiensi P450 Defisiensi aromatase Mutasi reseptor glukokortikoid Maternal virilizing tumor Obat-obatan androgenik		Kelainan fungsi androgen Sindrom insensitivitas androgen Obat-obatan, modulator	Lainnya Agensis/hipoplasia Mulleri Atresia vagina Kelainan uterus Adhesi labia Kelainan sindromik		Lainnya Sindrom duktus Mulleri persisten (AMH, AMHR) Vanishing testis syndrome Kriptorkidismus Hipogonadisme Hipogonadotropik kongenital Kelainan sindromik Pengaruh lingkungan	
Chromosomal DSD	DSD 46, XY	DSD 46, XX																				
45, X (Sindrom Turner dan varian)	Kelainan perambentukan testis Disgenesis gonad parsial atau kompli	Kelainan pembentukan ovarium Disgenesis gonad																				
47, XXY (Sindrom Klinefelter dan varian)	Regresi testis/gonad DSD ovotestikular DSD ovarian	DSD testikular DSD ovotestikular																				
45,X/46, XY (mixed gonadal dysgenesis, DSD ovotestikular)	Kelainan sintesis androgen Hipoplasia / aplasia sel Leydig HAK lipoid Defisiensi 3-beta hidroksisteroid dehidrogenase	Produksi androgen berlebihan Defisiensi 21- hidroksilase Defisiensi 3-beta hidroksisteroid dehidrogenase 2 Defisiensi 11-beta hidroksilase																				
46,XX/46,XY (DSD chimeric, DSD ovotestikular)	Defisiensi 5-alfa-reduktase Defisiensi oksidoreduktase P450	Defisiensi P450 Defisiensi aromatase Mutasi reseptor glukokortikoid Maternal virilizing tumor Obat-obatan androgenik																				
	Kelainan fungsi androgen Sindrom insensitivitas androgen Obat-obatan, modulator	Lainnya Agensis/hipoplasia Mulleri Atresia vagina Kelainan uterus Adhesi labia Kelainan sindromik																				
	Lainnya Sindrom duktus Mulleri persisten (AMH, AMHR) Vanishing testis syndrome Kriptorkidismus Hipogonadisme Hipogonadotropik kongenital Kelainan sindromik Pengaruh lingkungan																					
5. Diagnosis Kerja	Disorders of sex development (DSD) pada anak dan remaja																					
6. Diagnosis Banding	<p>Diagnosis banding pada kasus DSD</p> <ul style="list-style-type: none"><li>o Mikropenis terisolasi</li><li>o Hipospadai terisolasi</li><li>o <i>Constitutional delay of growth and puberty</i></li><li>o Adrenarke prematur</li></ul>																					
7. Pemeriksaan Penunjang	<p>Pemeriksaan rutin</p> <p>1. Pemeriksaan laboratorium</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Karyotyping<ul style="list-style-type: none"><li>o Tujuan : menentukan klasifikasi DSD</li><li>o Temuan positif : 46 XY, 46 XX, atau DSD kromosomal 45 X, 47 XXY, 45X/46XY, 46XX/46XY, dan variannya</li></ul></li></ul>																					

- Tidak tersedia di RSCM dan harus dilakukan di laboratorium luar

## 2. Pencitraan

### •USG Abdomen lengkap

- Tujuan : memeriksa ada atau tidaknya struktur duktus mulleri (uterus), testis di regional inguinal khususnya pada kasus testis yang tidak teraba, memeriksa struktur ovarium, memeriksa ada tidaknya kelainan pada struktur anatomi adrenal
- Temuan positif: malformasi ginjal dan saluran kemih, struktur mulleri, ada tidaknya testis

## 3. Pemeriksaan hormonal

### •LH-FSH

- Tujuan : evaluasi fungsi gonad, evaluasi aksis hipotalamus hipofisis gonad
- Waktu pemeriksaan : di atas usia 1 minggu, lebih baik pada usia 2 minggu – 4 bulan

### •Kadar hormon tiroid

- Tujuan testosteron yaitu induksi pubertas, terapi mikropenis sebelum uretroplasti, kasus 46XY, DSD, penentuan kadar testosteron dan prekursor, evaluasi fungsi testis dan evaluasi aksis hipotalamus hipofisis gonad
- Tujuan estradiol yaitu penentuan kadar estradiol, evaluasi fungsi gonad/ovarium, apabila dicurigai hipogonadisme atau gonadal failur

## 4. Uji stimulasi HCG

- Tujuan pemeriksaan: identifikasi ada tidaknya jaringan testikuler yang fungsional, memeriksa defek dalam produksi testosteron, pasien 46 XY atau pasien 46 XX atau kromosom tapi ada bukti terdapat jaringan testis
- Waktu pemeriksaan : sebelum dilakukan pemberian HCG perlu dilakukan pemeriksaan FSH, LH, testosteron. Antara 24-36 pasca penyuntikan HCG, dilakukan pemeriksaan testosteron darah
- Dosis : HCG intramuskular 5000 IU/m<sup>2</sup> single dose
- Temuan positif: peningkatan kadar testosteron pada batas atas rentang normal prapubertas atau peningkatan testosteron 2x lipat dari kadar baseline dalam 24-36 jam pasca uji stimulasi HCG

Pemeriksaan atas indikasi

## 1. Laboratorium

### •FISH (*fluorescence In Situ Hybridization*)

- Indikasi : evaluasi lebih lanjut apabila ditemukan atau dicurigai kelainan mosaicism
- Temuan positif : ditemukan adanya mosaicism

## 2. Pemeriksaan hormonal

### •AMH

- Indikasi : evaluasi lebih lanjut pada kasus DSD kompleks terkait fungsi testis
- Temuan positif : interpretasi dilakukan secara individual bergantung pada kadarnya dan ada tidaknya jaringan testis

### •Inhibin B

- Indikasi: evaluasi lebih lanjut pada kasus DSD kompleks terkait fungsi testis
- Temuan positif : interpretasi dilakukan secara individual bergantung pada kadarnya dan ada tidaknya jaringan testis
- Tidak tersedia di RSCM dan harus dilakukan di laboratorium luar

### •Kadar hormon tiroid

- Rasio androsteron : etioolanolon
  - Indikasi : kasus hiperplasia adrenal kongenital dan defisiensi 5 $\alpha$  reduktase
  - Temuan positif: rasio > 0,95 maka sesuai dengan defisiensi 5 $\alpha$  reduktase
- 17-hidroksiprogesteron
  - Indikasi : uji diagnostik hiperplasi adrenal kongenital yang disebabkan oleh defisiensi enzim 21-hidroksilase
  - Temuan positif : peningkatan kadar 17-hidroksiprogesteron

## 3. Diagnostik invasif

### •Sistoskopi

- Indikasi : pada pasien anak dengan perbedaan anatomis dengan kromosom yang ditemukan
- Tujuan : evaluasi sinus urogenital, posisi confluence sinus, evaluasi vagina atau utrikulus, memeriksa ada tidaknya portio serviks
- Temuan positif: ditemukannya serviks, posisi sinus

urogenital, ataupun vagina

•Laparoskopi diagnostik

- Indikasi : pada pasien anak dengan perbedaan anatomis dengan kromosom yang ditemukan
- Tujuan : pada kasus gonad tidak teraba, diperlukan identifikasi gonad dan struktur mullerian. Dapat dilanjutkan dengan biopsi gonad, orkidopeksi atau gonadektomi bila diperlukan

4. Pemeriksaan radiologis

•MRI / CT scan abdomen dengan kontras

- Indikasi : pada pasien yang dicurigai memiliki kelainan organ intraabdomen lainnya
- Temuan positif: malformasi ginjal dan traktus genitourinaria, mullerian remnants

•Genitografi

- Indikasi : pada pasien dengan kecurigaan adanya sinus urogenital dan kelainan anatomi vagina
- Tujuan: mengidentifikasi sinus urogenital, terutama posisi pertemuan orificium vagina dan uretra yang tepat pada common channel, mengidentifikasi adanya duplikasi vagina
- Temuan positif: ditemukannya sinus urogenital dan kelainan struktur anatomi pada vagina, serviks, dan uterus.

5. Pemeriksaan genetik

•Gen AR (androgen receptor)

- Indikasi: apabila dicurigai mengarah ke sindrom insensitivitas androgen parsial atau komplik pada DSD 46 XY
- Temuan positif: ditemukan mutasi gen AR
- Tidak tersedia di RSCM dan harus dilakukan di laboratorium luar

•Gen SRD5A2 (steroid 5 alpha reductase 2)

- Indikasi : apabila dicurigai mengarah ke defisiensi 5 alfa reduktase pada DSD 46 XY
- Temuan positif: ditemukan mutasi gen SRD5A2
- Tidak tersedia di RSCM dan harus dilakukan di laboratorium luar

•Gen CYP 11A (cytochrome P450)

- Indikasi : mencari variasi khusus hiperplasia adrenal

	<p>kongenital</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>o Temuan positif : ditemukan gen CYP dan atau STAR</li> <li>o Tidak tersedia di RSCM dan harus dilakukan di laboratorium luar</li> </ul> <p>• Gen SRY (sex determining region Y)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>o Indikasi : dilakukan terutama pada kasus DSD kompleks</li> <li>o Temuan positif : ditemukan mutasi gen SRY</li> <li>o Tidak tersedia di RSCM dan harus dilakukan di laboratorium luar</li> </ul>
8. Terapi	<p>Penentuan jenis kelamin</p> <p>Keputusan penentuan gender ditentukan oleh orang tua dari pasien, dibantu dengan bimbingan tim multidisiplin yang terdiri dari anak, bedah, dan psikiatri anak dan remaja.</p> <p>Ada beberapa rekomendasi khusus dalam penentuan jenis kelamin pasien DSD</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Pada kasus HAK 46XX, sindrom insensitivitas androgen komplik, dan 46 XY dengan defisiensi reseptor LGH sebagian besar sebagai perempuan</li> <li>• Pada kasus defisiensi 5 alfa reduktase dan defisiensi 17 beta hidroksisteroid untuk umumnya sebagai lelaki</li> </ul> <p>Terapi hormon</p> <p>Tujuan : memulai dan menjaga perkembangan tanda seks sekunder, perkembangan psikososial, mencegah osteopenia dan osteoporosis</p> <p>a. Injeksi testosteron</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Indikasi : mikropenis dan persiapan untuk rekonstruksi</li> <li>• Dosis : 25-50 mg/siklus intramuskular dengan jarak antar siklus 3-4 minggu</li> <li>• Lama pemberian : 3-4 siklus</li> <li>• Indikasi : induksi pubertas hipogonadisme</li> <li>• Sediaan : induksi pubertas hipogonadisme</li> <li>• Dosis, frekuensi, dan durasi : dosis inisial 50 mg/bulan, ditingkatkan setiap 6-12 bulan hingga dosis 100-150 mg/bulan/ pemberian dapat dikurangi hingga 2 minggu atau dosis dapat ditingkatkan hingga mencapai dosis 250 mg/bulan</li> </ul> <p>b. Estrogen</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Indikasi: induksi pubertas, keterlambatan pubertas, hipogonadisme yang disebabkan oleh pasca gonadektomi, sindrom turner, kegagalan gonad primer</li> <li>• Dosis : estradiol valerat, dosis awal 0,5 mg/hari secara oral. Dosis ditingkatkan secara bertahap setiap 6 bulan hingga</li> </ul>

mencapai dosis dewasa 1-4 mg/bulan

c. Pil kombinasi estrogen dan progestin

Terapi estrogen – progestin

- Indikasi: pada kasus hipogonadisme dengan perkembangan pubertas yang tidak adekuat, terapi estrogen menyerupai fisiologi.
- Waktu dan durasi: terapi estrogen dapat diberikan pada usia 11 tahun pada kasus hipogonadisme. Pengobatan dimulai dengan dosis rendah, dinaikan bertahap selama periode 2-3 tahun, hingga mencapai efek fisik dan mencapai dosis dewasa. Dapat dilakukan pemantauan setiap 3-6 bulan.
- Pada pasien yang memiliki uterus, progestin perlu ditambahkan pada regimen pengobatan untuk menghindari risiko kanker endometrium terkait unopposed estrogen.

Terapi progestin diberikan apabila:

- Perkembangan payudara dan uterus sudah matur (stage tanner M3)
- Sudah terjadi perdarahan breakthrough terkait estrogen
- Terapi estrogen tunggal sudah mencapai 2 tahun

Progestin diberikan secara siklik dengan lama pemberian obat bervariasi dari 15 hari hingga maksimal 14 hari

Preparat progestin yang dapat digunakan adalah

- Didrogesterone 10 mg/hari
- Medroksiprogesteron asetat 5-10 mg/hari
- Noretisteron 1mg/hari
- Micronized progesterone 100-200 mg/hari

Tatalaksana bedah urologi

Tujuan tatalaksana pembedahan:

- Mengembalikan fungsi anatomi genital untuk masa depan
- Memfasilitasi fungsi reproduksi di masa depan sebagai pria dan wanita apabila memungkinkan
- Mengurangi risiko kesehatan akibat kelainan anatomi genitourinari baik infeksi saluran kemih maupun inkontinensia urin
- Menghindari retensi cairan ataupun darah pada vagina dan rongga rahim
- Menghindari virilisasi terlambat saat pubertas pada anak perempuan ataupun perkembangan payudara pada anak laki-laki



- Menghindari stigma yang berhubungan dengan anatomi atipikal
- Mengurangi risiko kanker gonad
- Membina perkembangan identitas sosial dan individu
- Memberikan kesempatan anak dibesarkan dalam kondisi terbaik mungkin

Tatalaksana pembedahan pada pasien DSD disesuaikan dengan mempertimbangkan :

- Profil biologis dan genetik dari pasien (internal sex)
- Anatomi genitalia eksterna (eksternal sex)
- Potensi fungsi seksual dan reproduksi yang dimiliki pasien (functional sex)
- Edukasi kultural dari keluarga pasien (social sex)

Jenis – jenis tindakan pembedahan

#### 1. Operasi tuberkel genitalia

- Indikasi : pada pasien anak yang ditemukan adanya perbedaan anatomis dengan kromosomnya
- Operasi tuberkel genitalia pada anak perempuan dapat dibiarkan utuh maupun dikecilkan pada anak perempuan dan direkonstruksi ulang pada pasien anak laki-laki
- Reduksi klitoris pada pasien perempuan terdiri dari pengurangan panjang tuberkel genitalia dengan menjaga saraf dan pembuluh darah yang menuju klitoris
- Rekontruksi tuberkel genitalia pada pasien anak laki-laki dilakukan berdasarkan prinsip operasi hipospadia

#### 2. Operasi struktur mulleri

- Indikasi: pada pasien laki-laki dengan masalah seperti disuria, infeksi saluran kemih, nyeri siklik, dan pembentukan batu
- Pada pasien seperti ini, struktur mullerian dapat diangkat secara laparoskopi ataupun operasi terbuka untuk mengurangi gejala pada pasien

#### 3. Operasi gonad

- Indikasi: pada pasien dengan jenis kelamin yang ditetapkan berbeda dengan jenis kelamin gonad asli
- Gonad dapat menjadi masalah ketika jenis kelamin yang ditetapkan berbeda dengan jenis kelamin gonad asli, seperti DSD 46XY, DSD 45X, dan ovotestikular
- Testis dapat diangkat secara parsial ataupun total, ataupun diturunkan dengan orkidopeksi dan dimonitor secara rutin

	<p>dengan pemeriksaan fisik, USG, dan biopsi</p> <p>4. Operasi genitalia eksterna</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Indikasi: operasi kosmetik yang juga merupakan aspek penting bagi masa depan dan kepuasan pasien</li> </ul> <p>Tatalaksana bedah obsteri dan ginekologi</p> <p>Indikasi dari pembedahan vulvovagioplasti antara lain:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Tidak adanya uterus dan vagina sejak lahir, yang dikenal sebagai sindrom mayer rokitansky-kuster-hauser (MRKH)</li> <li>Pasien yang secara genetik pria dengan fenotipe wanita, tanpa terbentuknya vagina dikoreksi dengan pembedahan agar memperoleh kepuasan fungsi seksual dalam perannya sebagai perempuan</li> <li>Supresi inefektif dari duktus mullerian dapat mengarah pada genitalia ambigu yang berhubungan dengan uterus rudimenter kecil atau sebuah vagina yang terbentuk sebagian,</li> <li>Pada kasus laki-laki menjadi perempuan yang mengikuti pembedahan dalam rangka pemilihan seksual atau gender, dimana lubang vagina tidak ada</li> </ul> <p>Operasi genitalia eksterna</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Indikasi : operasi untuk mengembalikan bentuk dan fungsi dari kelamin agar sesuai dengan profil biologis pasien</li> <li>Pembedahan pada pasien perempuan yang akan disesuaikan dengan kondisi klinis pasien antara lain : <ul style="list-style-type: none"> <li>Rekontruksi vulva</li> <li>Vaginal lengthening</li> <li>Augmentasi vulva dengan fat graft</li> <li>Rekontruksi vagina dengan flap lokal, flap regional, flap jauh, ataupun flap bebas</li> <li>Clitoral reduction</li> <li>Clitoral hood reconstruction</li> </ul> </li> <li>Pembedahan pada pasien laki-laki yang akan disesuaikan dengan kondisi klinis pasien, antara lain <ul style="list-style-type: none"> <li>Rekonstruksi penis dengan flap lokoregional, flap bebas</li> <li>Rekonstruksi glans penis</li> <li>Scrotoplasty</li> <li>Implantasi prostesis penis dan testis</li> </ul> </li> </ul>
9. Edukasi	1. Penentuan jenis kelamin

(Hospital Health Promotion)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Penentuan gender pada kasus DSD adakah sebuah prose yang panjang dan membutuhkan tatalaksana yang komprehensif</li> <li>• Edukasi mengenai beberapa faktor yang berpengaruh kepada penentuan jenis kelamin pasie adalah tipe DSD, gambaran genitalia, pilihan tatalaksana pembedahan, kebutuhan terapi sulih hormon, poteinsi dari fertilitas, pemahaman keluarga, dan juga pertimbangan secara sosio kultural</li> <li>• Mayoritas individu dengan HAK 46 XX dan sindrom insentivitas andrrogem komplit 46 XY diidentifikasi sebagai perempuan</li> <li>• Individu dengan defisiensi 5 alfa reduktase mayoritas diidentifikasi pada lelaki</li> <li>• Pada kasus dengan DSD ovotestikular, jenis kelamin ditentukan dengan mempertimbangkan jenis gonad dan struktur duktus internal</li> </ul> <p>2. Kegawatdaruratan</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Hiperplasia adrenal kongenital adalah salah satu penyebab terbanyak dari insufisiensi adrenal pada anak. Krisis adrenal adalah kondisi yang diakibatkan oleh insufisiensi adrenal akut</li> <li>• Eduaksi terkait identifikasi tanda dan gejala yang muncul pada kasus krisis adrenal seperti : mual muntah hebat, demam tinggi, diare, tanda hipoglikemia, nyeri kepala hebat, pusing, tanda-tanda hiponatremia dan hiperkalemia, dan juga hipotensi</li> </ul> <p>3. Edukasi terkait diagnosis dan pilihan terkait pemeriksaan penunjang dan terapi</p> <p>4. Aspek psikososial dan kualitas hidup</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Keluarga dan individu harus terlibat dalam pengambilan keputusan terkait tata laksana baik medikamentosa maupun non medikamentosa. Salah satu komplikasi yang harus diwaspadai terkait dengan DSD adalah <i>gender dysphoria</i></li> <li>• Evaluasi psikiatri sebaiknya dilakukan untuk individu dan keluarga dengan tujuan mengidentifikasi adanya komorbiditas gangguan psikiatri, penerimaan terhadap kondisi pasien saat ini, serta memahami lingkungan sosial dan budaya keluarga pasien berkaitan dengan kondisi DSD yang dialami</li> <li>• Dukungan psikologi yang adekuat terutama pada: <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Saat pemberitahuan mengenai diagnosis pasien</li> <li>○ Saat diskusi mengenai jenis intervensi yang akan dilakukan pada pasien serta waktu pelaksanaanya</li> <li>○ Evaluasi peran dan identitas gender dari pasien</li> </ul> </li> </ul>
-----------------------------	--

	<ul style="list-style-type: none"> <li>o Proses penerimaan terhadap kondisi pasien saat ini, baik pada pasien maupun keluarganya</li> <li>o Proses transisi dari layanan anak ke dewasa</li> <li>o Memandu pasien dan keluarga untuk mendapatkan layanan dukungan sebaya</li> </ul> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Pengambilan keputusan dalam identitas gender serta intervisi yang akan dilakukan juga menimbulkan dilema etika. Proses pengambilan keputusan dilakukan dengan pendekatan <i>shared decision making</i> yang menghargai keinginan dan kepercayaan pasien dan orang tua</li> <li>• Terkait usia yang tepat dalam diagnosis DSD sampai saat ini masih kontroversial dan bersifat individual</li> <li>• Rendahnya citra diri juga sering ditemukan pada pasien dengan DSD sehingga upaya meningkatkan citra diri pasien perlu dilakukan.</li> </ul>
10. Prognosis	<ul style="list-style-type: none"> <li>• fertilitas prognosis fertilitas dari individu dengan DSD sangat bervariasi dan tergantung dari jenis dan penanganannya. Pada pasien perempuan, fertilitas dapat dinilai dari profil hormonal serta laju ovulasi. Pada lelaki, fertilitas dapat dinilai dengan penghitungan jumlah sperma. Pada perempuan dengan HAK, sering terjadi gangguan fertilitas kecuali pada pasien yang mendapatkan tata laksana yang tepat dan memiliki potensi kehamilan yang hampir sama dengan populasi normal. Pada kasus DSD 46 XY seringkali ditemukan gangguan fertilitas terutama pada kasus disgenesis gonad total</li> <li>• risiko tumor gonad kasus DSD berkaitan dengan risiko terjadinya keganasan sel germinal gonad. Karsinoma sel germinal sering ditemukan pada kasus disgenesis gonad (angka kejadian 30-50%) . pada gonad intraabdominal/inguinal (<i>undescensus testis</i>) meningkatkan risiko keganasan pada kasus DSD. Berkaitan dengan tingginya kemungkinan kejadian karsinoma, maka tindakan orkidopeksi disarankan untuk dilakukan sesegera mungkin</li> </ul>
11. Kepustakaan	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Buku ajar ilmu kesehatan anak FKUI, 2019</li> <li>2. Disorders of sexual development: current status and progress in the diagnostic approach. Current urology, 2019</li> <li>3. Guidelines on paediatric urology. European association of urology, 2022</li> </ol>

	4. Campbell walsh wein urologi, 2020	
	5. The psychosocial impact of disorders of sexual development. 2019	