

**FAKTOR RISIKO PASIEN *DISORDERS OF SEX
DEVELOPMENT (DSD)* DI RUMAH SAKIT
UMUMPUSAT DR. MOHAMMAD
HOESIN PALEMBANG
PERIODE 2013-2017**

Skripsi

**Diajukan untuk memenuhi salah satu syarat guna memperoleh gelar
Sarjana Kedokteran (S.ked)**



Oleh:
Nanda Syauqiwijaya
04011181520056

**F A K U L T A S K E D O K T E R A N
UNIVERSITAS SRIWIJAYA
2018**

HALAMAN PENGESAHAN

**Faktor Risiko Pasien *Disorders of Sex Development (DSD)* di Rumah Sakit
Umum Pusat Dr. Mohammad Hoesin Palembang Periode 2013-2017**

Oleh:

Nanda Syauqiwijaya
04011181520056

SKRIPSI

Diajukan untuk memenuhi salah satu syarat guna memperoleh gelar Sarjana Kedokteran

Palembang, 16 Januari 2019
Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya

Pembimbing I

dr. Ziske Maritska, M.Si, Med
NIP. 198403262010122004

Pembimbing II

dr. Bintang Arrovantri Pranajaya, Sp.KJ
NIP. 198702052014042002

Penguji I

Sri Nita, Ssi, M.Si
NIP. 197007111994122001

Penguji II

Dr. Rachmat Hidayat, M.Sc
NIP. 19870521201221002

Ketua Program Studi
Pendidikan Dokter

Dr. Susilawati, M.Kes.
NIP. 197802272010122001

Mengetahui,
Wakil Dekan I

Dr. dr. Radivati Umi Partan, Sp.PD-KR, M.Kes
NIP. 197207172008012007

PERNYATAAN

Saya yang bertanda-tangan di bawah ini dengan ini menyatakan bahwa:

1. Penelitian ini telah dilaksanakan sesuai prosedur yang ditetapkan.
2. Karya tulis saya, skripsi ini adalah asli dan belum pernah diajukan untuk mendapatkan gelar akademik (sarjana, magister dan/atau doktor), baik di Universitas Sriwijaya maupun di perguruan tinggi lainnya.
3. Karya tulis ini murni gagasan, rumusan dan penelitian Saya sendiri, tanpa bantuan pihak lain, kecuali arahan verbal Tim Pembimbing.
4. Dalam karya tulis ini tidak terdapat karya atau pendapat yang telah ditulis atau dipublikasikan orang lain, kecuali secara tertulis dengan dicantumkan sebagai acuan dalam naskah dengan disebutkan nama pengarang dan dicantumkan dalam daftar pustaka.

Pernyataan ini Saya buat dengan sesungguhnya dan apabila di kemudian hari terdapat penyimpangan dan ketidakbenaran dalam pernyataan ini, maka Saya bersedia menerima sanksi akademik atau sanksi lainnya sesuai dengan norma yang berlaku di perguruan tinggi ini.

Palembang, 16 Januari 2019
Yang membuat pernyataan

(Nanda Syauqiwijaya)

Mengetahui,

Pembimbing I,

Pembimbing II

dr. Ziske Maritska, M. Si., Med
NIP 198403262010122004

dr. Bintang Arroyantri Prananjava, Sp. KJ
NIP 198702052014042002

ABSTRAK

FAKTOR RISIKO PASIEN DISORDERS OF SEX DEVELOPMENT (DSD) DI RUMAH SAKIT UMUM PUSAT DR. MOHAMMAD HOESINPALEMBANG PERIODE 2013-2017

(Nanda Syauqiwijaya, Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya, Januari 2019,
55 halaman)

Latar Belakang: Disorders of Sex Development (DSD) adalah kelainan yang terjadi meliputi kelainan kromosom, gonad maupun organ reproduksi eksternalnya dan diperkirakan mengenai 1:1000 individu per populasi. *Ambiguous genitalia* dapat disebabkan oleh beberapa faktor, terbanyak disebabkan oleh kelainan genetik, namun faktor lingkungan seperti penggunaan obat-obat hormonal dan terpapar polutan lingkungan pada masa kehamilan juga merupakan salah satu penyebabnya. Dengan mempertimbangkan beberapa dampak yang dapat ditimbulkan dari kondisi DSD, studi ini diharapkan dapat membantu menekan angka kejadian DSD dengan mengenali beberapa faktor risiko dari DSD khususnya di RSUP Dr. mohammad Hoesin Palembang.

Metode: Jenis penelitian yang digunakan adalah jenis penelitian deskriptif observasional dengan pendekatan potong lintang (*cross sectional*). Penelitian ini menggunakan data sekunder dari rekam medik dan wawancara langsung melalui telepon kepada orang tua pasien DSD yang dirawat inap maupun rawat jalan di RSUP Dr. Mohammad Hoesin Palembang pada periode Januari 2013 hingga Desember 2017 yang memenuhi kriteria inklusi.

Hasil: Dari 61 sampel yang memenuhi kriteria inklusi, diperoleh hasil pada karakteristik sosiodemografi umur paling banyak pasien DSD adalah kelompok umur late-childhood (36,1%), jenis kelamin yang terbanyak adalah laki-laki (88,5%), dan asal daerah tempat tinggal terbanyak adalah dari Palembang (26,2%), temuan klinis terbanyak adalah hipospadia (36,1%). Pada data faktor risiko pasien DSD, didapatkan faktor risiko paling banyak adalah faktor risiko lingkungan (60,7%).

Kesimpulan: Dalam penelitian ini didapatkan faktor risiko yang bervariasi dari pasien DSD dan faktor risiko lingkungan merupakan faktor pencetus terbesar terhadap angka kejadian DSD di RSUP Dr. Mohammad Hoesin Palembang.

Kata Kunci: *Disorders of Sex Development, DSD, faktor risiko*

ABSTRACT

RISK FACTORS IN PATIENTS WITH DISORDERS OF SEX DEVELOPMENT (DSD) AT RUMAH SAKIT UMUM PUSAT DR.MOHAMMAD HOESIN PALEMBANG 2013-2017

(Nanda Syauqiwijaya, Faculty of Medicine Sriwijaya University, January 2019,
55 pages)

Background: Disorders of Sex Development (DSD) are referred to as disorders which include the chromosomal, gonadal and external reproductive organs abnormalities. It is estimated about 1:1000 individuals per population. Ambiguous genitalia can be caused by several factors, most of them are caused by genetic disorders. However, environmental factors such as the use of hormonal medications and pollutants exposure during pregnancy are also one of the causes. Considering some of the impacts that can be caused by DSD, this study was done to reduce the incidence of DSD by identifying several risk factors, especially for patients in RSUP Dr Mohammad Hoesin Palembang.

Method: This research was observational descriptive study with cross sectional design. Secondary datas were collected from patients medical records and direct interviews by using telephone to parents of hospitalized and outpatient DSD's patients of RSUP Dr Mohammad Hoesin Palembang in January 2013 to December 2017 which fulfilled the inclusion criteria.

Result: Out of 61 samples which fulfilled the inclusion criteria, the result showed that from sociodemographic characteristics, most of DSD occurred at the age of late-childhood (36,1%), dominated by males (88,5%) and located in Palembang (26,2%). Most of clinical findings were hypospadias (36,1%). This study also showed that most of the subjects with DSD are followed by environmental factors (60,7%).

Conclusion: Based on the result of the study, there are various risk factors based on DSD's patients, it can be conclude that environmental factors plays a vital roles as the risk factor of DSD in RSUP Dr Mohammad Hoesin Palembang.

Keywords: *Disorders of Sex Development, DSD, risk factors*

KATA PENGANTAR

Segala puji syukur kehadirat Allah SWT atas berkat dan karunia-Nya penelitian yang berjudul “Faktor Risiko Pasien *Disorders of Sex Development* (DSD) di Rumah Sakit Umum Pusat Dr. Mohammad Hoesin Palembang Periode 2013-2017” ini dapat diselesaikan dengan baik. Skripsi ini disusun untuk melengkapi dan memenuhi syarat dalam menyelesaikan pendidikan di Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya. Banyak sekali kendala yang dihadapi dalam penyusunan skripsi ini, namun berkat arahan, bimbingan dan bantuan dari berbagai pihak, maka akhirnya skripsi ini dapat terselesaikan. Oleh karena itu, dengan kerendahan dan ketulusan hati penulis menghaturkan terima kasih kepada:

1. dr. Ziske Maritska, M.Si., Med dan dr. Bintang Arroyantri Prananjaya, Sp.KJ selaku pembimbing skripsi yang telah meluangkan waktu, tenaga dan pikiran dalam membimbing dan memberikan masukan, ide dan saran dalam penyusunan skripsi.
2. Ibu Sri Nita, Ssi, M.Si dan Dr. Rachmat Hidayat, M.Sc selaku penguji skripsi yang telah banyak memberikan masukan dan saran yang sangat berperan penting dalam penyusunan skripsi ini.
3. Keluarga yang selalu memberikan doa, dukungan, dan semangat.
4. Teman-teman Skripsi Cepet Lulus Amin; Andhika Diaz Maulana, Fitri Mareta Elzandri, Zabila Adwie, Nurul Izzah binti Samsir, Rovania Yantinez Quardetta, teman-teman Betadhine 2015 khususnya teruntuk anak-anak KI yang sependeritaan, Medicaria, dan teman-teman lainnya yang telah banyak membantu, memberi masukan dan semangat, serta menemani dalam setiap langkah di perjalanan penyusunan skripsi ini.

Penulis menyadari bahwa skripsi ini masih terdapat kekurangan. Penulis mengharapkan kritik dan saran sebagai bahan perbaikan. Semoga skripsi ini dapat bermanfaat bagi semua pihak dan semoga amal baik semua pihak kepada penulis mendapat balasan dari Allah SWT.

Palembang, 16 Januari 2019
Penulis

Nanda Syauqiwijaya

DAFTAR SINGKATAN

DSD	: <i>Disorder of Sex Development</i>
<i>SRY</i>	: <i>Sex-determining Region Y</i>
<i>SF-1</i>	: <i>Steroidogenic Factor 1 (SF-1)</i>
AIS	: <i>Androgen Insensitivity Syndrome</i>
MGD	: <i>Mixed Gonadal Dysgenesis</i>
CAH	: <i>Congenital Adrenal Hyperplasia</i>
<i>DES</i>	: <i>Diethylstilbestrol</i>
<i>RSPO1</i>	: <i>R-Spondin 1</i>
<i>NR5A1</i>	: <i>Nuclear Receptor subfamily 5, group A, member 1</i>
<i>DHH</i>	: <i>Desert Hedgehog gene</i>
DOC	: <i>Deoxycorticosterone</i>
<i>GOF</i>	: <i>Gain of Function</i>
<i>LOF</i>	: <i>Loss of Function</i>
<i>EDC</i>	: <i>Endocrine Disrupting Chemicals</i>
<i>DDT</i>	: <i>Dichlorodiphenyltrichloroethane</i>
<i>BPA</i>	: <i>Bisphenol A</i>
2,4- <i>D</i>	: <i>2,4-dichlorophenoxyacetic acid</i>
<i>PCB</i>	: <i>Polychlorinated Biphenyls</i>
DEET	: <i>N,N-Diethyl-meta-toluamide</i>
DHT	: <i>Dihidrotestosteron</i>
HSD	: <i>Hydroxysteroid dehydrogenase</i>
<i>StAR</i>	: <i>Steroidogenic acute regulatory protein</i>
CAIS	: <i>Complete Androgen Insensitivity Syndrome</i>

DAFTAR ISI

	Halaman
HALAMAN JUDUL.....	i
HALAMAN PENGESAHAN.....	ii
LEMBAR PERNYATAAN.....	iii
ABSTRAK	iv
<i>ABSTRACT</i>	v
KATA PENGANTAR	vi
DAFTAR SINGKATAN	vii
DAFTAR ISI.....	viii
DAFTAR TABEL.....	x
DAFTAR GAMBAR	xi
DAFTAR LAMPIRAN.....	xi
 BAB I PENDAHULUAN	
1.1. Latar Belakang	1
1.2. Rumusan Masalah	2
1.2.1 Rumusan Masalah Umum	2
1.2.2 Rumusan Masalah Khusus.....	2
1.3. Tujuan Penelitian.....	2
1.4.1 Tujuan Umum.....	2
1.4.2. Tujuan Khusus	2
1.4. Manfaat Penelitian.....	3
1.4.1. Manfaat Teoritis	3
1.4.2. Manfaat Praktis	3
 BAB II TINJAUAN PUSTAKA	
2.1. Disorders of Sex Development (DSD).....	4
2.1.1. Definisi	4
2.1.2. Epidemiologi	5
2.1.3. Klasifikasi.....	6
2.1.4. Etiologi	7
2.1.5. Patogenesis	9
2.1.6. Manifestasi Klinis	11
2.1.7. Faktor Risiko	15
2.1.7.1. Faktor Genetik DSD	15
2.1.7.2. Faktor Lingkungan DSD.....	19
2.2. Kerangka Teori.....	22
 BAB III METODE PENELITIAN	
3.1. Jenis Penelitian.....	23
3.2. Waktu dan Tempat Penelitian	23
3.2.1. Waktu.....	23
3.3.2. Tempat	23
3.3. Populasi dan Sampel Penelitian	23

3.3.1 Populasi	23
3.3.1.1 Populasi target	23
3.3.1.2 Populasi terjangkau.....	23
3.3.2 Sampel	24
3.3.2.1 Cara Pengambilan Sampel.....	24
3.3.3 Kriteria Inklusi dan Eksklusi.....	24
3.3.3.1 Kriteria Inklusi.....	24
3.3.3.2 Kriteria Eksklusi	24
3.4. Variabel Penelitian	25
3.5. Definisi Operasional.....	25
3.6. Cara Kerja/Cara Pengumpulan Data	27
3.7. Cara Pengolahan dan Analisis Data	27
3.8. Kerangka Operasional	28
BAB IV HASIL DAN PEMBAHASAN	
4.1 Hasil	29
4.1.1 Distribusi Pasien DSD Berdasarkan Karateristik Sosiodemografi	29
4.1.2 Distribusi Pasien DSD Berdasarkan Temuan Klinis.....	31
4.1.3 Distribusi Pasien DSD Berdasarkan Faktor Risiko.....	32
4.1.4 Distribusi Pasien DSD Berdarkan Faktor Risiko Genetik	32
4.1.5 Distribusi Pasien DSD Berdasarkan Faktor Risiko Lingkungan	33
4.2 Pembahasan.....	34
4.2.1 Distribusi Karakteristik Sosiodemografi	34
4.2.2 Distribusi Pasien DSD Berdasarkan Temuan Klinis	36
4.2.3 Distribusi Pasien DSD Berdasarkan Faktor Risiko	36
4.2.4 Distribusi Pasien DSD Berdarkan Faktor Risiko Genetik	37
4.2.5 Distribusi Pasien DSD Berdasarkan Faktor Risiko Lingkungan	38
4.3 Keterbatasan Penelitian	40
BAB V KESIMPULAN DAN SARAN	
5.1 Kesimpulan	41
5.2 Saran	42
DAFTAR PUSTAKA	43
LAMPIRAN.....	46
BIODATA RINGKAS ATAU RIWAYAT HIDUP.....	55

DAFTAR TABEL

Tabel	Halaman
2.1. Perubahan Istilah dalam DSD.....	4
2.2. Klasifikasi DSD	6
2.3. Etiologi 46,XY.....	8
2.4. Etiologi 46,XX.....	9
2.5. Keragaman Manifestasi Klinik Terkait DSD pada Setiap Tingkatan Usia.	12
2.6. Contoh EDC dan kegunaannya.....	19
4.1. Distribusi Pasien DSD Berdasarkan Karakteristik Sosiodemografi	30
4.2. Distribusi Pasien DSD Berdasarkan Temuan Klinis	31
4.3. Distribusi Pasien DSD Berdasarkan Faktor Risiko	32
4.4. Distribusi Pasien DSD Berdasarkan Faktor Risiko Genetik.....	33
4.5. Distribusi Pasien DSD Berdasarkan Faktor Risiko Lingkungan	33

DAFTAR GAMBAR

Gambar	Halaman
2.1. <i>Pathway of Testicular Steroidogenesis</i>	10
2.2. Bayi Baru Lahir dengan <i>Congenital Adrenal Hyperplasia</i> (CAH) Menampakkan Ambiguitas Genital	13
2.3. Mikropenis dengan Hipospadia	13
2.4. Sistem Staging Prader Untuk Genitalia Eksterna.	13
2.5. Pasien dengan CAIS.	14
2.6. Pasien dengan CAH Prader 4	14
2.7. Hubungan antara paparan PCB dengan kriptorkismus dan hipospadia.....	21

DAFTAR LAMPIRAN

Lampiran	Halaman
1. Pertanyaan wawancara pasien via telepon.....	46
2. Hasil olah data.....	48
3. Sertifikat persetujuan etik penelitian.....	53
4. Lembar konsultasi skripsi.....	54
5. Artikel.....	55

BAB I

PENDAHULUAN

1.1 Latar Belakang

Keadaan ketika ditemukan kelainan alat kelamin seringkali menimbulkan keraguan dan kerancuan penentuan jenis kelamin pada bayi baru lahir. Kondisi ini secara medis disebut dengan istilah *Disorder of Sex Development (DSD)*. Pada pasien DSD, kelainan yang terjadi meliputi kelainan kromosom, gonad maupun organ reproduksi eksternalnya (Lee *et al*, 2016). Pada hakikatnya DSD terjadi sebagai akibat dari adanya gangguan baik pada fase determinasi, fase diferensiasi seks, maupun keduanya sekaligus (Kleigmen, 2016). Fase determinasi dan fase diferensiasi seks saling terkait satu sama lain. Jika terjadi gangguan pada salah satu fase, maka dapat berimbang pada fase lainnya.

Kondisi *ambiguous genitalia* atau yang sekarang lebih dikenal sebagai DSD merupakan suatu keadaan terdapatnya ketidakselarasan antara genitalia eksterna dan gonad. Masih belum ada perkiraan yang jelas mengenai tingkat insidensi dari pasien yang menunjukkan kelainan dengan *ambiguous genitalia* saat lahir (Lee *et al*, 2016). Data yang akurat terkait insidensi dan prevalensi dari kondisi yang menyebabkan *ambiguous genitalia* masih terbatas, penelitian Ogilvy-Stuart yang dipublikasikan pada tahun 2004, prevalensi penderita *ambiguous genitalia* adalah 1 dari 4500. Pada tahun 2005 Maharaj mempublikasikan bahwa prevalensi dari *ambiguous genitalia* 1 dari 2000 bayi lahir hidup. Hal ini menunjukkan angka kejadian DSD yang terus meningkat (Maharaj, 2008).

Menurut Purwanti (2016), *ambiguous genitalia* dapat disebabkan oleh beberapa faktor. Faktor terbanyak disebabkan oleh kelainan genetik, namun faktor lingkungan terutama penggunaan obat-obat hormonal pada masa kehamilan merupakan salah satu penyebabnya. Pemakaian obat-obat hormonal yang tidak diperlukan selama masa kehamilan dapat

menimbulkan paparan sehingga mengakibatkan abnormalitas perkembangan genitalia pada akhirnya.

Penegakkan diagnosis dan penatalaksanaan menjadi sangat penting pada kasus-kasus DSD agar komplikasi baik secara medis, psikologis maupun sosial dapat diminimalisir. Upaya medis untuk menyesuaikan atau memperbaiki bentuk kelamin seringkali diikuti oleh beberapa masalah yang terkait dari segi medis, psikososial, hukum, serta agama. Dengan mempertimbangkan beberapa dampak yang dapat ditimbulkan dari kondisi DSD, studi ini diharapkan dapat membantu menekan angka kejadian DSD dengan mengenali beberapa faktor risiko dari DSD khususnya di RSUP Dr. mohammad Hoesin Palembang.

1.2 Rumusan Masalah

1.2.1. Rumusan Masalah Umum

Apa saja faktor risiko pasien DSD di RSUP Dr. Mohammad Hoesin Palembang?

1.2.2. Rumusan Masalah Khusus

1. Apa saja temuan klinis DSD ditemukan di RSUP Dr. Mohammad Hoesin Palembang?
2. Apa faktor risiko genetik yang ditemukan pada pasien DSD di RSUP Dr. Mohammad Hoesin Palembang?
3. Apa faktor risiko lingkungan yang ditemukan pada pasien DSD di RSUP Dr. Mohammad Hoesin Palembang?

1.3 Tujuan Penelitian

1.3.1. Tujuan Umum

Mengidentifikasi faktor risiko pasien DSD

1.3.2. Tujuan Khusus

1. Mengidentifikasi temuan klinis DSD
2. Mengidentifikasi faktor risiko genetik dari pasien DSD
3. Mengidentifikasi faktor risiko lingkungan dari pasien DSD

1.4 Manfaat Penelitian

1.4.1. Manfaat Teoritis

Hasil penelitian ini dapat memperkuat teori kelainan perkembangan organ reproduksi pada bidang biologi kedokteran terkhusus sebagai referensi faktor risiko pasien *Disorders of Sex Development* (DSD) di RSUP Dr. Mohammad Hoesin Palembang.

1.4.2. Manfaat Praktis

1. Hasil penelitian ini dapat digunakan sebagai referensi bagi penelitian selanjutnya dan dapat digunakan menjadi referensi pola faktor risiko *Disorders of Sex Development* (DSD) di RSUP Dr. Mohammad Hoesin Palembang.
2. Hasil penelitian ini dapat menjadi tambahan referensi bagi tenaga kesehatan lainnya seperti bidan sebagai tenaga yang membantu persalinan.
3. Hasil penelitian ini dapat menjadi bahan edukasi kepada keluarga pasien maupun masyarakat umum lain, khususnya kepada orang tua yang hendak mempunyai anak agar dapat menghindari faktor risiko DSD.

DAFTAR PUSTAKA

- Al Jurayyan N. 2011. *Ambiguous genitalia: two decades of experience*. Ann Saudi Med 2011; 31: 284–288.
- Arulkwe, A. 2008. *Steroidogenic acute regulatory (StAR) protein and cholesterol side-chain cleavage (P450 scc) -regulated steroidogenesis as an organ-specific molecular and cellular target for endocrine disrupting chemicals in fish*'. Cell Biol Toxicol, 24:527–540.
- Arya, S., Kamal, M. dan Chellani, H. 2016. *Approach towards a Neonate with Ambiguous Genitalia. AOGD (Bulletin)*, 15–12 April 2016, halaman 9–11.
- Baetens D, Stoop H, Peelman F, et al. 2017. *NR5A1* is a novel disease gene for 46,XX testicular and ovotesticular disorders of sex development. *Genetics in Medicine*. 19(4): 367-376.
- Bashamboo A dan McElreavey K. 2014. *Consanguinity and Disorders of Sex Development*. Clinical Genetic Aspects of Consanguinity. 77:108–117.
- Berglund, A. et al. 2016. *Incidence, prevalence, diagnostic delay, and clinical presentation of female 46, XY disorders of sex development*. Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism. 101(12): 4532–4540.
- Brain, C. E. et al. 2010. *Best Practice & Research Clinical Endocrinology & Metabolism Holistic management of DSD*. Best Practice & Research Clinical Endocrinology & Metabolism. Elsevier Ltd, 24(2): 335–354.
- Carmichael, Shaw, dan Lammer. 2013. *Environmental and Genetic Contributors to Hypospadias: A Review of the Epidemiologic Evidence*. NIH Public Access. Halaman: 1–22.
- Chavhan et al., 2008. *Imaging of Ambiguous Genitalia : Classification and Diagnostic Approach*. RadioGraphics, 28: 1891-1904.
- Dugas, J. et al. 2010. *Occupational and Environmental Medicine*. JSTOR. 67(3):196-200
- El-Sherbiny, M. 2013. *Disorders of sexual differentiation: II. Diagnosis and treatment*. AJU. 11(1): 19–26.
- Gore, A. C. et al. 2014. *Introduction to Endocrine Disrupting Chemicals (EDCs) A Guide for Public Interest Organizations and Policy-Makers*. Endocrine Society. Halaman: 10-18

- Hewitt J dan Zacharin M. 2015. *Hormone Replacement in Disorders of Sex Development: Current Thinking*. Elsevier. 29(3):437-447
- Hiort O dan Ahmed SF. 2014. *Understanding Differences and Disorders of Sex Development (DSD)*. Karger. vol 27 Halaman: 248
- Hughes, I. A. 2008. *Disorders of sex development: a new definition and classification*. Best Practice and Research in Clinical Endocrinology and Metabolism. 22(1): 119–134.
- Hutcheson, 2017. *Disorders of Sex Development*. WebMD, New York. Diakeses melalui www.medscape.com pada 5 september 2018
- Hutcheson, Joel, Howard M Snyder. 2014. *Disorders of Sex Development*. 2014. Editor Marc Cendron. WebMD, New York. Diakeses melalui www.medscape.co pada 7 Januari 2019
- Jaber, L. Halpern, G. J. Shohat, M. 1998. *The Impact of Consanguinity*. Community Genetics: 1:12–17.
- Jeng, H. A. 2014. *Exposure to endocrine disrupting chemicals and male reproductive health*. 2: 1–12.
- Karita D, Romdhoni M. (2017) ‘Hubungan Usia dan Berat Badan Dengan Ukuran Lingkar Penis Anak Menggunakan O-Meter: Sirkumsisi Metode Klem Abstrak Relationship Between Age and Weight With Penile Circumference Using O-Meter: Circumcision Clamp Technique’, pp. 1–7.
- Kim KS and Kim J. 2012. *Review Article : Disorders of Sex Development*. Korean Journal of Urology. 53:1-8.
- Kleigmen RM. 2016. *Disorders of Sexual Differentiation* dalam Marcante, K J, R M Kliegman, H B Jenson dan R E Behrman. 2016. *Nelson Essentials of Pediatrics*. Elsevier, Singapore.
- Kohva, E. et al. (2018) ‘Disorders of sex development: timing of diagnosis and management in a single large tertiary center’, 63(Haartmaninkatu 8), pp. 1–24. doi: 10.1530/EC-18-0070.
- Krishnan, S. 2015. *Sex Determination and Embryonic Sexual Development*. Concepts in Biology.
- Krishnan, S, Wisniewski, AB. 2015. *Ambiguous Genitalia in the Newborn*. Endotext Endocrinology Book.

- Lee, P. A., Houk, C. P. dan Faisal, S. 2016. *Hormone Research in Global Disorders of Sex Development Update since 2006 : Perceptions , Approach and Care.* 085: 158–180.
- McCann-crosby, B. 2017. *Ambiguous Genitalia: Evaluation and Management in the Newborn.* Pediatric Endocrinology. 17(3): 144-151
- Moshiri, M. et al. 2012. *Evaluation and management of disorders of sex development: multidisciplinary approach to a complex diagnosis.* Radiographics : a review publication of the Radiological Society of North America, Inc. 32(6): 1599–1618.
- NSW. 2013. *When Parents Are Related,* (genetics.edu.au/Publications-and-Resources/Genetics-Fact-Sheets/FactSheetConsanguinity diakses pada 30 Agustus 2018).
- Purwanti, A. 2016. *Disorder of Sex Development: Problem yang dihadapi di Indonesia.* Medica Hospitalia, 4(1): 01–06.
- Sakti, Siti Rokayah R. 2016. Profil Klinis Pasien *Disorders of Sex Development* (DSD) di RSUP Dr. Mohammad Hoesin Palembang. Skripsi pada Jurusan Pendidikan Dokter Universitas Sriwijaya yang tidak dipublikasikan, hal. 30.
- Schacherer, J. dan Muller, H. J. 2016. *Comptes Rendus Biologies Beyond the simplicity of Mendelian inheritance Derrie.* Comptes rendus - Biologies, Academie des sciences: 3-7.
- Shawky, RM, Sahar M Nour El-Din. 2012. *Profile of Disorders of Sexual Differentiation in The Northeast Region of Cairo, Egypt.* The Egyptian Journal of Medical Human Genetics vol.13. hal 197-205
- Sultan, C. et al. 2002. *Ambiguous Genitalia in the Newborn,* 1(212): 181–188.
- Swain, A. 2006. *Knobil and Neill's Physiology of Reproduction: "Sex Determination and Differentiation"* (edisi ke-3). hal. 245.
- Wiharto. 2015. Pendekatan Psikoterapi Realitas pada Penderita *Disorders of Sex Development* (DSD) di RSUD Dr. Moewardi Surakarta. Tesis pada jurusan Pendidikan Dokter Spesialis Universitas Negeri Sebelas Maret yang tidak dipublikasikan, hal. 10-11.
- Witchel, S. F. 2018. *Disorders of sex development.* Best Practice and Research: Clinical Obstetrics and Gynaecology. Elsevier Ltd, 48: 90–102.