

**PROFIL KLINIS DAN TATALAKSANA PASIEN *DISORDERS OF
SEX DEVELOPMENT* (DSD) DI RSMH PALEMBANG TAHUN
2019-2021**

Skripsi

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



Oleh:

**Muhammad Maverick Andrianto
04011381722203**

**FAKULTAS KEDOKTERAN
UNIVERSITAS SRIWIJAYA
2021**

HALAMAN PENGESAHAN

Profil Klinis dan Tatalaksana Pasien *Disorder of Sex Development* (DSD) Di RSMH Palembang Tahun 2019-2021

Oleh:

Muhammad Maverick Andrianto
04011381722203

SKRIPSI

Diajukan untuk memenuhi salah satu syarat guna memperoleh gelar sarjana kedokteran

Palembang, Desember 2021
Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya

Pembimbing I

dr. Shalita Dastamuar, Sp.B., Sp.BA
NIP. 198211292010122001



Pembimbing II

dr. Hadrians Kesuma Putra Sp.OG.(K)-Urogin
NIP. 197705242005011008



Penguji I

dr. Sindu Saksono, Sp.B., Sp.BA
NIP. 195703181984031005



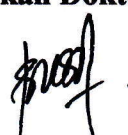
Penguji II

dr. Ziske Maritska, Msi.Med
NIP. 198403262010122004



Mengetahui,

**Ketua Program Studi
Pendidikan Dokter**



dr. Susilawati, M.Kes

NIP. 197802272010122001

Wakil Dekan I



Dr. dr. Hafnuddin, Sp.KO., M.Pd,Ked

NIP. 197306131999031001





LEMBAR PERSETUJUAN SKRIPSI

Yang bertandatangan di bawah ini, komisi pembimbing dan penguji skripsi dari mahasiswa:

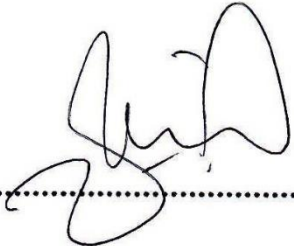
Nama : Muhammad Maverick Andrianto
NIM : 04011381722203
Judul Skripsi : Profil Klinis dan Tatalaksana pasien *Disorder of Sex Development* (DSD) di RSMH Palembang Tahun 2019-2021

Dengan ini menyatakan bahwa skripsi ini sudah layak untuk dipublikasikan.

Palembang, 3 Januari 2022

Pembimbing I

dr. Shalita Dastamuar, Sp.B., Sp.BA
NIP.198211292010122001



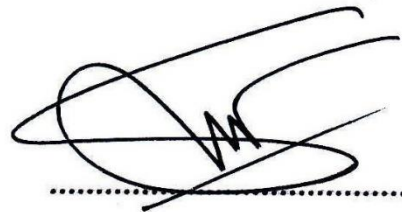
Pembimbing II

dr. Hadrians Kesuma Putra Sp.OG.(K)-Urogin
NIP. 197705242005011008



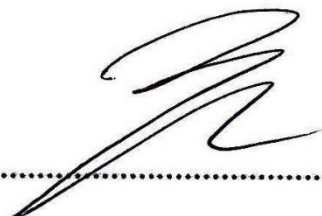
Penguji I

dr. Sindu Saksono, Sp.B., Sp.BA
NIP. 195703181984031005



Penguji II

dr. Ziske Maritska, Msi.Med
NIP. 198403262010122004



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 dikemudian 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, 2021

Yang membuat pernyataan



Muhammad Maverick Andrianto
04011381722203

Mengetahui,
Dosen Pembimbing I

dr. Shalita Dastamuar, Sp.B, Sp.BA
NIP.198211292010122001

Dosen Pembimbing II

dr. Hadrians Kesuma Putra, Sp.OG(K)-Urogin
NIP.197705242005011008

ABSTRAK

PROFIL KLINIS DAN TATALAKSANA PASIEN *DISORDERS OF SEX DEVELOPMENT* (DSD) DI RSMH PALEMBANG TAHUN 2019-2021

(Muhammad Maverick Andrianto, Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya,
Desember 2021, 35 halaman)

Latar Belakang: *Disorders of Sex Development* (DSD) didefinisikan kondisi kongenital dimana perkembangan kromosom, gonad, atau anatomi alat kelamin tidak sesuai. Perkiraan perbandingan penderita DSD adalah 1:2000 hingga 1:4500. Data profil klinis dan tatalaksana pada pasien DSD yang merupakan tujuan utama penelitian ini diharapkan dapat melihat gambaran profil klinis dan tatalaksana pasien DSD dan juga dapat dijadikan perbandingan untuk penelitian selanjutnya.

Metode: Jenis penelitian yang digunakan adalah jenis penelitian deskriptif observasional dengan desain *case series*. Penelitian ini menggunakan data sekunder berupa data rekam medik pasien DSD di RSMH Palembang yang memenuhi kriteria inklusi.

Hasil: Dari 82 sampel yang diperoleh pada karakteristik sosiodemografi, didapatkan umur paling banyak pasien DSD adalah kelompok *late-childhood* (30,5%), jenis kelamin paling banyak adalah laki-laki (91,5%), dan daerah tempat tinggal paling banyak adalah Palembang (45,1%). Pada data diagnosis, ditemukan diagnosis paling banyak berupa hipospadia (45,1%). Sedangkan pada data tatalaksana, ditemukan jenis terapi paling banyak sebagai terapi bedah (79,3%), dan terapi yang paling banyak ditemukan adalah orchidopexy (32,9%).

Kesimpulan: Pasien DSD di RSMH Palembang menunjukkan diagnosis dan terapi yang bervariasi. Di RSMH, masih dilakukan diagnosis dengan hanya melihat temuan klinis untuk mendiagnosis pasien DSD.

Kata Kunci: *Disorders of Sex Development*, DSD, Diagnosis, Tatalaksana

ABSTRACT

CLINICAL PROFILE AND TREATMENT IN PATIENTS WITH DISORDER OF SEX DEVELOPMENT (DSD) AT RSMH PALEMBANG 2019-2021

(Muhammad Maverick Andrianto, Faculty of Medicine Sriwijaya University,
December 2021, 35 pages)

Introduction: Disorders of Sex Development (DSD) are defined as congenital conditions in which the development of chromosomes, gonads, or genital anatomy does not match. The approximate ratio of people with DSD is 1:2000 to 1:4500. The clinical profile data and management of DSD patients, which is the main objective of this study, is expected to be able to see the clinical profile and management of DSD patients and can also be used as a comparison for further research.

Method: Observational descriptive study by using case series approach. This study used secondary data in the form of medical records of DSD patients at RSMH Palembang who met the inclusion criteria.

Result: Of the 82 samples obtained on sociodemographic characteristics, it was found that the age majority of DSD patients was the late-childhood group (30.5%), the gender majority was male (91.5%), and the area where they lived the most was Palembang. (45.1%). On the diagnosis data, the most common diagnosis was hypospadias (45.1%). Meanwhile, on the treatment data, the most common type of therapy was surgical therapy (79.3%), and the most common therapy was orchidopexy (32.9%).

Conclusion: DSD patients at RSMH Palembang showed varied diagnoses and therapies. In RSMH, diagnosis is still being made by only considering the clinical findings to diagnose DSD patients.

Keywords: Disorder of Sex Development, DSD, Diagnosis, Treatment

KATA PENGANTAR

Segala puji syukur kehadiran Allah SWT atas berkat dan karunia-Nya penelitian yang berjudul “Profil Klinis dan Tatalaksana Pasien *Disorder of Sex Development* (DSD) di RSMH Palembang Tahun 2019-2021” ini dapat diselesaikan dengan baik. Skripsi ini disusun untuk melengkapi dan memenuhi syarat dalam menyelesaikan pendidikan di Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya. Terdapat banyak kendala dalam penulisan skripsi ini, namun berkat bantuan dan arahan dari berbagai pihak, skripsi ini dapat diselesaikan. Oleh karena itu, penulis mengucapkan terima kasih kepada:

1. dr. Shalita Dastamuar, Sp.B., Sp.BA., dan dr. Hadrians Kesuma Putra Sp.OG.(K)-Urogin sebagai pembimbing skripsi yang telah meluangkan waktu, pikiran dan tenaga dalam membimbing dalam penyusunan skripsi.
2. dr. Sindu Saksono, Sp.B., Sp.BA., dan dr. Ziske Maritska, Msi.Med sebagai penguji skripsi yang telah banyak memberikan saran dan masukan yang sangat penting untuk penyusunan skripsi ini.
3. Mama, papa, dan sepupu-sepupu yang selalu membantu dan memberikan dukungan dan semangat.
4. Muhammad Catra Sadewo Wicaksono, Abdullah Farooqi, Alessandro Syafei Rashid, Muhammad Farhan Fadhillah, Muhammad Rudi Syahputra, Ari Millian Saputra, Zabila Adwie Prilishia, Nanda Syauqiwijaya, dan Andhika Diaz Maulana, yang telah sangat membantu dalam proses skripsi ini.

Penulis merasa skripsi ini masih terdapat banyak kekurangan. Penulis berharap dapat diberi kritik dan saran dalam perbaikan. Semoga Skripsi ini dapat bermanfaat untuk semua pihak.

Palembang, 24 Desember 2021

Penulis


Muhammad Maverick Andrianto

DAFTAR ISI

HALAMAN JUDUL	i
HALAMAN PENGESAHAN.....	ii
HALAMAN PERSETUJUAN	iii
HALAMAN PERNYATAAN.....	iv
ABSTRAK	v
ABSTRACT	vi
KATA PENGANTAR.....	vii
DAFTAR ISI.....	viii
DAFTAR TABEL	xi
DAFTAR GAMBAR.....	xii
DAFTAR BAGAN	xiii
DAFTAR SINGKATAN.....	xiv
BAB I PENDAHULUAN.....	1
1.1. Latar Belakang.....	1
1.2. Rumusan Masalah	2
1.3. Tujuan Penelitian	2
1.3.1. Tujuan Umum	2
1.3.2. Tujuan Khusus	2
1.4. Manfaat Penelitian	2
1.4.1. Manfaat Teoritis.....	2
1.4.2. Manfaat Praktis	2
BAB II TINJAUAN PUSTAKA	3

2.1. Disorders of Sex Development	3
2.1.1 Definisi	3
2.1.2 Epidemiologi	3
2.1.3. Patofisiologi	4
2.1.4. Klasifikasi	5
2.1.5. Diagnosis	6
2.1.6. Manajemen Medis	13
2.2. Kerangka Teori	18
2.3. Kerangka Konsep	19
BAB III METODE PENELITIAN	20
3.1. Jenis Penelitian	20
3.2.1. Waktu Penelitian	20
3.2.2 Tempat Penelitian	20
3.3. Populasi dan Sampel	20
3.3.1. Populasi	20
3.3.2. Sampel	21
3.3.3. Besar Sampel	21
3.4. Variabel Penelitian	21
3.5. Definisi Operasional	22
3.6. Cara Pengumpulan Data	25
3.7. Cara Pengolahan dan Analisis Data	25
3.8. Kerangka Operasional	26
BAB IV HASIL DAN PEMBAHASAN	27

4.1. Hasil	27
4.1.1. Distribusi Pasien DSD Berdasarkan Sosiodemografi	27
4.1.2. Distribusi Pasien DSD Berdasarkan Diagnosis	29
4.1.3. Distribusi Pasien DSD Berdasarkan Terapi	31
4.2. Pembahasan	33
4.2.1. Distribusi Sosiodemografi	33
4.2.2. Distribusi Diagnosis	34
4.2.3. Distribusi Terapi	34
5.1. Kesimpulan	37
5.2. Saran	37
DAFTAR PUSTAKA	38
Lampiran	40

DAFTAR TABEL

Tabel	Halaman
Tabel 1	5
Tabel 2	28
Tabel 3	30
Tabel 4	32
Tabel 5	33

DAFTAR GAMBAR

Gambar	Halaman
--------------	---------

DAFTAR BAGAN

Tabel	Halaman
Bagan 1. Kerangka Teori	18
Bagan 2. Kerangka Konsep.....	19

DAFTAR SINGKATAN

DSD	: <i>Disorders of Sex Development</i>
CAH	: <i>Congenital Adrenal Hyperplasia</i>
StAR	: <i>Steroid Acute Regulatory protein</i>
MGD	: <i>Mixed Gonadal Dysgenesis</i>
AIS	: <i>Androgen Insensitivity Syndrome</i>
GOF	: <i>Gain of Function</i>
LOF	: <i>Loss of Function</i>
EDC	: <i>Endocrine Disrupting Chemicals</i>
DES	: <i>Diethylstilbestrol</i>
DEET	: <i>N,N-Diethyl-meta-toluamide</i>
PCB	: <i>Polychlorinated Biphenyl</i>
SRY	: <i>Sex-determining region Y</i>
PCR	: <i>Polymerase Chain Reaction</i>
FISH	: <i>Fluoresence in situ hybridization</i>
MRI	: <i>Magnetic Resonance Imaging</i>
UGS	: <i>Urogenital Sinus</i>
DHEA	: <i>Dehydroepiandrosterone</i>
CAIS	: <i>Complete Androgen Insensitivity Syndrome</i>
MIS	: <i>Mullerian Inhibiting Substance</i>
PAIS	: <i>Partial Androgen Insensitivity Syndrome</i>
DNA	: <i>Deoxyribonucleic Acid</i>
ASI	: Air Susu Ibu

BAB I

PENDAHULUAN

1.1. Latar Belakang

Disorders of Sex Development (DSD) didefinisikan kondisi kongenital dimana perkembangan kromosom, gonad, atau anatomi alat kelamin tidak sesuai.¹

Perkiraan perbandingan penderita DSD adalah 1:2000 hingga 1:4500. Prevalensi untuk perempuan XY adalah 6,4/100.000 perempuan yang lahir hidup. Prevalensi sensitivitas androgen adalah 4,1/100.000 hidup lahir dengan usia rata-rata saat diagnosis adalah 7,5 tahun. Prevalensi disgenesis gonad XY adalah 1,5/100.000 perempuan yang lahir hidup dengan usia rata-rata saat diagnosis adalah 17 tahun.²

Diferensiasi seksual terdiri dari tiga langkah: peristiwa genotipe yang sudah ditentukan saat pembuahan berhubungan dengan komposisi kromosom; peristiwa fenotipe ditentukan oleh susunan kromosom, yang menyebabkan diferensiasi gonad; dan pembentukan identitas gender yang bisa menjadi masalah seumur hidup seperti induksi hormonal, *genitalia externa*, fakto psikologi, dll.³

Perkembangan seks adalah proses *multistep* di bawah kendali genetik, menggambarkan kejadian molekuler yang mengarahkan kedua gonad *bi-potential* ke arah testis atau ovarium, dan diferensiasi dari saluran *genitalia interna* dan *externa*. Kedua hal ini dapat terganggu oleh sejumlah faktor genetik dan non-genetik yang mengubah sinyal molekuler yang menentukan perkembangan spesifik jenis kelamin dari organ seks atau fungsi endokrin. Istilah DSD mencakup semua kondisi medis yang ditandai dengan kromosom atipikal, gonad, atau jenis kelamin fenotipikal.⁴

Untuk itu, dikarenakan tidak adanya data profil klinis dan tatalaksana pasien DSD, dilakukanlah penelitian ini untuk mengidentifikasi dan mendeskripsikan bagaimana gambaran pasien DSD agar dapat digunakan sebagai data untuk perbandingan penelitian lain yang terkait dengan DSD.

1.2. Rumusan Masalah

Bagaimana profil klinis dan tatalaksana pasien DSD di RSMH Palembang?

1.3. Tujuan Penelitian

1.3.1. Tujuan Umum

Mengetahui profil klinis dan tatalaksana pasien DSD di RSMH Palembang tahun 2019-2021.

1.3.2. Tujuan Khusus

Mendeskripsikan profil klinis dan tatalaksana pasien DSD di RSMH Palembang tahun 2019-2021.

1.4. Manfaat Penelitian

1.4.1. Manfaat Teoritis

Penelitian ini diharapkan dapat melihat gambaran profil klinis dan tatalaksana dari pasien DSD dan juga dapat dijadikan perbandingan untuk penelitian selanjutnya.

1.4.2. Manfaat Praktis

1. Sebagai bahan edukasi.
2. Sebagai bahan data yang bisa dijadikan untuk sumber penelitian berikutnya.

DAFTAR PUSTAKA

1. Hughes, I.A., Houk, C., Ahmed, S.F., Lee, P.A. Consensus Statement On Management Of Intersex Disorders. Arch Dis Child. 2006. doi:10.1136/ad.2006.098319.
2. Witchel, S.F. Disorders of Sex Development. Best Practice and Research in Clinical Endocrinology and Metabolism. 2018. doi:10.1016/j.bpobgyn.2017.11.005.
- 3 Babbar, P., Rhee, C.A. Comprehensive Care of The Transgender Patient. Elsevier Health Sciences. 2020.
4. Laino, L., Silvia, M., Preziosi, N., Grammatico, B., De Bernardo, C., Scommegna, S., Rapone, A.M., Marocco, G., Bottilo, I. Disorder of Sex Development: A Genetic Study of Patients in A Multidisciplinary Clinic. Endocrine Connections. 2014. doi:10.1530/EC-14-0085.
5. Pieretti, R.V., Donahoe, P.K. Operative pediatric surgery. Surgical treatment of sexual disorders of sexual development. 8th ed. CRC Press. 2020
6. Hutcheson. Disorder of sex development; a new definition and classification. Best Practice and Research in Clinical Endocrinology and Metabolism. 2017. p. 119-134
7. Al-Omar, O. Disorders of Sex Development. 2019. Retrieved from Medscape Website: <https://emedicine.medscape.com/article/1015520-overview>
8. Elzandri, F., Prananjaya, B.A., Martiska, Z. Tinjauan Deskriptif: Karakteristik Faktor-faktor Health Seeking Behavior Pada Pasien Disorder of Sex Development (DSD) Di Rumah Sakit Mohammad Hoesin Palembang Pada Tahun 2013-2017. Sriwijaya University, 2018.
9. Felicia, M., Suhartono, R. 46, XY DSD (Disorder of Sex Development): Diagnosis dan Tatalaksanaanya. *Majalah Kedokteran UKI* 37, 2021
10. Kohva, E., Miettinen, P.J., Taskinen, S., Hero, M., Tarkkanen, Raivio, T. Disorder of Sex Development: Timing of Diagnosis and Management in A Single Large Tertiary Center. 2018. doi: 10.1530/EC-18-0070
11. Coran, A.G., Adzick, N.S., Krummel, T.M., Laberge, J.M., Shamberger, R.C., Caldamone, A.A. *Pediatric Surgery Seventh Edition* (Vol. 2). 2012. Elsevier Health Sciences.

12. García-Acero, M., Moreno, O., Suárez, F., Rojas, A. Disorders of Sexual Development: Current Status and Progress in the Diagnostic Approach. 2020 Current Urology. doi:10.1159/000499274
13. Grosfeld, J.L., O'Neill Jr, J.A., Fonkalsrud, E.W., Coran, A.G. Pediatric Surgery Sixth Edition. 2006. Mosby/Elsevier.
14. Weiss, E.R., Refetoff, S. Genetic Diagnosis of Endocrine Disorders. 2015. Academic Press.