

**PROFIL HORMON PADA PENDERITA *DISORDER OF SEX DEVELOPMENT* (DSD) DI RSUP DR. MOHAMMAD HOESIN PALEMBANG**

**Skripsi**

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



Oleh:

**Rovania Yantinez Quardetta**

**04011381520171**

**FAKULTAS KEDOKTERAN**

**UNIVERSITAS SRIWIJAYA**

**2018**

## HALAMAN PENGESAHAN

### Profil Hormon pada Penderita *Disorder of Sex Development (DSD)* di RSUP Dr. Mohammad Hoesin Palembang

Oleh:

Rovania Yantinez Quardetta  
04011381520171

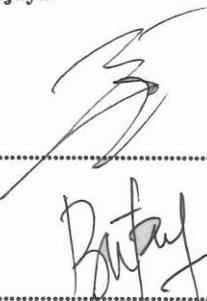
#### SKRIPSI

Diajukan untuk memenuhi salah satu syarat guna memperoleh gelar Sarjana Kedokteran

Palembang, 17 Januari 2019  
Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya

#### Pembimbing I

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



#### Pembimbing II

dr. Bintang Arroyantri Prananjaya, Sp.KJ  
NIP. 198702052014042002



#### Pengaji I

Dra. Lusia Hayati, M.Sc  
NIP. 195706301985032001



#### Pengaji II

dr. Msy. Rulan Adnindya, M.Biomed  
NIP. 198811242015041003



Ketua Program Studi  
Pendidikan Dokter



Mengetahui,  
Wakil Dekan 1



Dr. Susilawati, M.Kes.  
NIP. 197802272010122001

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

## PERNYATAAN

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

1. 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.
2. Karya tulis ini murni gagasan, rumusan dan penelitian saya sendiri, tanpa bantuan pihak lain, kecuali arahan verbal Tim Pembimbing.
3. 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, 10 Januari 2019  
Yang membuat pernyataan



**Rovania Yantinez Quardetta**  
NIM. 04011381520171

Mengetahui,

Pembimbing I



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

Pembimbing II



**dr. Bintang Arroyantri Pramanjaya, Sp. KJ**  
NIP. 198702052014042002

## HALAMAN PERNYATAAN PERSETUJUAN PUBLIKASI TUGAS AKHIR UNTUK KEPENTINGAN AKADEMIS

---

Sebagai civitas akademik Universitas Sriwijaya, saya yang bertanda tangan di bawah ini:

Nama : Rovania Yantinez Quardetta  
NIM : 04011381520171  
Program Studi : Pendidikan Dokter Umum  
Fakultas : Kedokteran  
Jenis Karya : Skripsi

Demi pengembangan ilmu pengetahuan, menyetujui untuk memberikan kepada Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya **Hak Bebas Royalti Noneksklusif (Non-exclusive Royalty-free Right)** atas karya ilmiah saya yang berjudul:

**PROFIL HORMON PADA PENDERITA *DISORDER OF SEX DEVELOPMENT* (DSD) DI RSUP DR. MOHAMMAD HOESIN PALEMBANG**

beserta perangkat yang ada (jika diperlukan). Dengan Hak Bebas Royalti Noneksklusif ini, Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya berhak menyimpan, mengalih media/formatkan, mengelola dalam bentuk pangkalan data (*database*), merawat, dan mempublikasikan tugas akhir saya tanpa meminta izin dari saya selama tetap mencantumkan nama saya sebagai penulis/pencipta dan sebagai pemilik Hak Cipta.

Demikian pernyataan ini saya buat dengan sebenarnya.

Dibuat di : Palembang  
Pada Tanggal : 19 Januari 2019  
Yang membuat pernyataan

  
**Rovania Yantinez Quardetta**  
NIM. 04011381520171

## ABSTRAK

### PROFIL HORMON PADA PENDERITA *DISORDER OF SEX DEVELOPMENT (DSD)* DI RSUP DR. MOHAMMAD HOESIN PALEMBANG

(Rovania Yantinez Quardetta, Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya, 2019,  
65 halaman)

**Latar Belakang:** Disorders of sex development (DSD) merupakan gangguan kongenital dimana terjadi kelainan dalam perkembangan alat kelamin di tingkat kromosom, gonad atau anatomi organ kelamin secara atipikal. Penentuan diagnosis DSD tidak hanya berdasarkan temuan klinis, tetapi juga didapatkan dari beberapa pemeriksaan penunjang seperti analisa kromosom, tes biokimiawi, radiologi, dan pemeriksaan laboratorium yang salah satunya berupa pemeriksaan kadar hormon. Pemeriksaan kadar hormon merupakan ciri khas untuk penilaian fungsi gonadal dan adrenal, serta mengidentifikasi kemungkinan patogenesis yang mendasari DSD. Pemeriksaan hormon ini sangat bermanfaat untuk penentuan diagnosis, namun studi serupa di Indonesia masih sangat minim, sehingga penelitian ini diharapkan dapat membantu dalam penegakkan diagnosis pada penderita DSD di RSUP Dr. Mohammad Hoesin Palembang.

**Metode:** Jenis penelitian yang digunakan adalah penelitian deskriptif observasional dengan pendekatan cross sectional. Penelitian ini menggunakan data sekunder dari rekam medik pasien DSD di RSUP Dr. Mohammad Hoesin Palembang yang memenuhi kriteria inklusi.

**Hasil:** Dari 22 sampel yang memenuhi kriteria inklusi, hasil yang didapatkan pada karakteristik demografi usia paling banyak pasien DSD adalah kelompok usia early childhood (27,3%) dan jenis kelamin terbanyak adalah perempuan (54,5%). Pada data jenis DSD diperoleh 19 variasi jenis DSD dengan variasi terbanyak adalah salt wasting CAH (13,6%). Hormon terbanyak yang diperiksa adalah testosterone (17,6%)

**Kesimpulan:** Pasien DSD di RSUP Dr. Mohammad Hoesin Palembang menunjukkan pemeriksaan hormonal yang beragam yang menggambarkan pola profil hormon pada 19 variasi temuan klinis organ genitalia.

**Kata Kunci:** Disorder of Sex Development, DSD, Profil Hormon

## ABSTRACT

### **HORMONE PROFILE OF PATIENTS WITH DISORDER OF SEX DEVELOPMENT (DSD) IN RSUP DR. MOHAMMAD HOESIN PALEMBANG**

(Rovania Yantinez Quardetta, Faculty of Medicine Sriwijaya University, 2019,  
65 pages

**Introduction:** Disorders of sex development (DSD) is known as congenital abnormality that shows an abnormal growth of the genitalia by atypical chromosomal, gonadal and anatomical. The diagnosis itself is taken from not only clinical findings, but also obtained from a few additional examinations such as chromosome analysis, biochemical tests, radiology, and laboratory tests; one of which is hormone level test. Hormone levels can be a characteristic or indicator of gonadal and adrenal function, and can also identify the possible pathogenesis underlying DSD. Hormone level testing is a very useful diagnostic tool, but has not been done quite enough in Indonesia. So, this study is expected to help the diagnosis of DSD patients at RSUP Dr. Mohammad Hoesin Palembang.

**Method:** This study is an observational descriptive study with cross-sectional design. It uses secondary data from medical records of patients with DSD at RSUP Dr. Mohammad Hoesin Palembang, and selected through inclusion and exclusion criteria.

**Result:** From 22 samples that passes the inclusion criteria, it shows that most DSD patients are in the age of early childhood (27,3%) dan are mostly females (54,5%). The data also showed 19 variations of DSD and are majorly salt wasting CAH (13,6%). The most examined hormone was testosterone.

**Conclusion:** Patient with DSD in Dr. Mohammad Hoesin Palembang showed the results of various hormonal tests which described the pattern of hormone profile in 19 variations of clinical findings of genital organs.

**Keywords:** Disorder of Sex Development, DSD, Hormone Profile

## KATA PENGANTAR

Puji syukur saya panjakan kepada Tuhan Yang Maha Esa, karena atas rahmatnya dan ridhonya, saya mendapat kesempatan serta kesehatan untuk menyelesaikan skripsi yang berjudul “Profil Hormon pada Penderita *Disorder of Sex Development* (DSD) Di RSUP Dr. Mohammad Hoesin Palembang” dengan baik dan tepat waktu. Skripsi ini dibuat dengan tujuan untuk memenuhi salah satu syarat untuk memperoleh gelar Sarjana Kedokteran (S.Ked) pada Program Studi Pendidikan Dokter, Fakultas Kedokteran, Universitas Sriwijaya.

Dalam penyusunan skripsi ini, banyak pihak dan individu yang turun membantu saya dari mulai penulisan proposal sampai penyusunan hasil. Maka dari itu saya secara tulus ingin mengucapkan terima kasih yang sebanyak-banyaknya kepada:

1. dr. Ziske Maritska, M.Si, Med selaku pembimbing I dan dr. Bintang Arroyantri Prananjaya, Sp.KJ selaku pembimbing II atas ilmu, kesabaran, kepercayaan, dan kesediaan meluangkan waktunya untuk membantu saya menyusun skripsi ini dari awal sampai akhir.
2. Prof. dr. Chairil Anwar, DAP&E, SpPark, PhD selaku penguji etik, Ibu Lusia Hayati, M.Sc selaku penguji skripsi I dan dr. Rulan Adnindya, M.Biomed selaku penguji skripsi II, atas masukan untuk penyusunan skripsi ini agar lebih baik.
3. Keluarga besar Eddy Hanafiah Zainal terutama kedua orang tua saya, Ayahandaku Rochsismandoko dan Ibundaku Widjayanthie serta kakak-kakak dan keponakanku tersayang atas doa restu, dukungan, hiburan dan nasihat sehingga saya bisa optimis dalam melanjutkan penyusunan skripsi.
4. Anggota skripsi sweet “cepet lulus amin” Diaz, Nanda, Zabila, Fitri dan Izzah yang sangat membantu dalam penulisan skripsi ini serta meskipun kita dilanda banyak drama perskripsi tetapi tetap saling mendukung satu sama lain
5. Teman terdekat saya di FK Unsri Agani, Mona, Fadya, Bella, Laila, Flo, Farid, Upik, Caca serta seluruh penghuni KI yang telah membuat hari-hariku penuh warna
6. Teman-teman Albin, Alisha, Ardisa dan teman-teman lain yang tidak bisa saya sebutkan satu persatu yang juga sudah membantu saya dari berbagai aspek selama penyusunan karya tulis skripsi ini.

Penulis menyadari bahwa seluruh proses penulisan dan penyusunan skripsi ini sangat jauh dari kata sempurna, oleh karena itu, penulis sangat mengharapkan kritik dan saran untuk menyempurnakan skripsi ini. Semoga skripsi ini dapat menambah pengetahuan dan bermanfaat untuk kemajuan ilmu kedokteran.

Palembang, 15 Januari 2019  
**Rovania Yantinez Quardetta**

## DAFTAR SINGKATAN

ACTH	: <i>Adrenocorticotropic hormones</i>
AIS	: <i>Androgen Insensitivity Syndrome</i>
AKR1C2	: <i>Aldo-keto reductase family 1 member C2</i>
Aldo	: <i>Aldosterone</i>
AMH	: <i>Anti-Mullerian Hormone</i>
AR	: <i>Androgen receptor</i>
CAH	: <i>Congenital Adrenal Hyperplasia</i>
CAIS	: <i>Complete Androgen Insensitivity Syndrome</i>
CBX2	: <i>Chromobox protein homolog 2</i>
DAX-1	: <i>Dosage-sensitive sex reversal, adrenal hypoplasia critical region, on chromosome x, gene 1</i>
DHEA-S	: <i>Dehydroepiandrosterone Sulfate</i>
DHH	: <i>Desert hedgehog homolog</i>
DHT	: <i>Dihidrotestosteron</i>
DMRT1	: <i>Doublesex and mab-3 related transcription factor 1</i>
DOC	: <i>Deoxycorticosterone</i>
DSD	: <i>Disorder of Sex Development</i>
E2	: <i>Estradiol</i>
EMX2	: <i>Empty Spiracles Homeobox 2</i>
FGF9	: <i>Fibroblast growth factor 9</i>
FOXL2	: <i>Forkhead Box L2</i>
FSH	: <i>Follicle Stimulating Hormone</i>
FST	: <i>Follistatin</i>
GATA4	: <i>GATA-binding protein 4</i>
GnRH	: <i>Gonadotropin Releasing Hormone</i>
hCG	: <i>Human Chorionic Gonadotrophin</i>
HSD	: <i>Hydroxysteroid dehydrogenase</i>
INSL3	: <i>Insulin-like 3 gene</i>
K	: <i>Kalium</i>

LH	: <i>Luteinizing Hormone</i>
MAP3K1	: <i>Mitogen-Activated Protein Kinase Kinase Kinase 1</i>
MGD	: <i>Mixed Gonadal Dysgenesis</i>
MIS	: <i>Müllerian-inhibiting substance</i>
Na	: <i>Natrium</i>
NR5A1	: <i>Nuclear Receptor subfamily 5, group A, member 1</i> )
OHP	: <i>Hydroxyprogesterone</i>
PBX1	: <i>Pre-B-cell leukemia transcription factor 1</i>
PGD2	: <i>Prostaglandin D2</i>
RSPO1	: <i>R-Spondin 1</i>
SF-1	: <i>Steroidogenic Factor 1 (SF-1)</i>
SHBG	: <i>Sex hormone-binding globulin</i>
SOX9	: <i>SRY-box 9</i>
SRD5A2	: <i>Steroid 5 Alpha-Reductase 2</i>
<i>SRY</i>	: <i>Sex-determining Region Y</i>
<i>StAR</i>	: <i>Steroidogenic acute regulatory protein</i>
TDF	: <i>Testis-determining factor</i>
VACTERL	: <i>Vertebral defects, anal atresia, cardiac defects, tracheo-esophageal fistula, renal anomalies, and limb abnormalities.</i>
WNT4	: <i>WNT family member 4 (homo sapiens)</i>
WT-1	: <i>Wilms tumor gene</i>
WWOX18	: <i>WW domain containing oxireductase (18)</i>
$\beta$ HSD	: <i>Beta hydroxysteroid dehydrogenase</i>
$\Delta$ 4A	: <i>4-androstenedione</i>

## DAFTAR ISI

	Halaman
HALAMAN JUDUL.....	i
LEMBAR PENGESAHAN .....	ii
PERNYATAAN .....	iii
HALAMAN PERNYATAAN PERSETUJUAN PUBLIKASI .....	iv
ABSTRAK .....	v
ABSTRACT .....	vi
KATA PENGANTAR .....	vii
DAFTAR SINGKATAN .....	viii
DAFTAR ISI.....	x
DAFTAR TABEL.....	xii
DAFTAR GAMBAR .....	xiii
DAFTAR LAMPIRAN.....	xiv
<b>BAB I PENDAHULUAN</b>	
1.1. Latar Belakang .....	1
1.2. Rumusan Masalah .....	2
1.3. Tujuan Penelitian.....	2
1.4.1 Tujuan Umum.....	2
1.4.2. Tujuan Khusus .....	2
1.4. Manfaat Penelitian.....	2
1.4.1. Manfaat Teoritis .....	2
1.4.2. Manfaat Praktis .....	3
<b>BAB II TINJAUAN PUSTAKA</b>	
2.1. Reproduksi dan Seks .....	4
2.1.1. Embriologi Organ Genitalia .....	4
2.1.2. Fisiologi.....	7
2.2. Disorders of Sex Development (DSD).....	14
2.2.1. Definisi .....	14
2.2.2. Epidemiologi .....	15
2.2.3. Etiologi & Faktor Risiko .....	16
2.2.4. Patogenesis .....	19
2.2.5. Klasifikasi.....	22
2.2.6. Diagnosis .....	24
2.2.7. Perubahan Hormon pada Pasien DSD.....	26
2.3 Kerangka Teori.....	37
<b>BAB III METODE PENELITIAN</b>	
3.1. Jenis Penelitian.....	38
3.2. Waktu dan Tempat Penelitian .....	38
3.2.1. Waktu.....	38
3.3.2. Tempat .....	38
3.3. Populasi dan Sampel Penelitian .....	38

3.3.1 Populasi .....	38	
3.3.1.1 Populasi target .....	38	
3.3.1.2 Populasi terjangkau.....	38	
3.3.2 Sampel.....	39	
3.3.3 Kriteria Inklusi dan Eksklusi.....	39	
3.3.3.1 Kriteria Inklusi .....	39	
3.3.3.2 Kriteria Eksklusi .....	39	
3.4. Variabel Penelitian .....	39	
3.5. Definisi Operasional.....	40	
3.6. Cara Kerja/Cara Pengumpulan Data .....	40	
3.7. Cara Pengolahan dan Analisis Data .....	41	
3.8. Kerangka Operasional .....	41	
 BAB IV HASIL DAN PEMBAHASAN		
4.1 Hasil .....	42	
4.1.1 Distribusi Pasien DSD Berdasarkan Karakteristik Demografi .	42	
4.1.2 Distribusi Pasien DSD Berdasarkan Temuan Klinis.....	43	
4.1.3 Distribusi Pasien DSD yang Melakukan Pemeriksaan Hormon Berdasarkan Temuan Klinis .....	45	
4.1.4 Distribusi Pasien DSD Berdasarkan Pemeriksaan Hormon .....	46	
4.1.5 Distribusi Temuan Klinis dengan Pemeriksaan Hormon.....	46	
4.1.6 Distribusi Profil Hormon Berdasarkan Temuan Klinis.....	56	
4.2 Pembahasan .....	58	
4.2.1 Distribusi Karakteristik Demografi .....	58	
4.2.2 Distribusi Jenis DSD .....	58	
4.2.3 Distribusi Pasien DSD dengan Pemeriksaan Hormon .....	60	
4.2.4 Distribusi Profil Hormon Berdasarkan Temuan Klinis.....	40	
4.3 Keterbatasan Penelitian .....	61	
 BAB V KESIMPULAN DAN SARAN		
5.1 Kesimpulan.....	62	
5.2 Saran.....	62	
 DAFTAR PUSTAKA .....		64
LAMPIRAN .....	66	
BIODATA.....	76	

## DAFTAR TABEL

Tabel	Halaman
1. Ambigu Genitalia pada Bayi Baru Lahir .....	17
2. Klasifikasi DSD .....	23
3. Tabel Presentasi DSD .....	25
4. Kriteria Diagnostik DSD .....	29
5. Definisi Operasional .....	40
6. Distribusi Pasien DSD Berdasarkan Karakteristik Demografi .....	43
7. Distribusi Pasien DSD Berdasarkan Temuan Klinis Pemeriksaan Fisik dan Pencitraan .....	44
8. Distribusi Pasien DSD Berdasarkan Jenis DSD dan Temuan Klinis .....	45
9. Distribusi Temuan Klinis dengan Pemeriksaan Hormon .....	46
10. Pemeriksaan Hormon Testosteron .....	47
11. Pemeriksaan Hormon Hormon Free T3 .....	48
12. Pemeriksaan Hormon T3 .....	48
13. Pemeriksaan Hormon Free T4 .....	49
14. Pemeriksaan Hormon T4 Total .....	50
15. Pemeriksaan TSHs .....	50
16. Pemeriksaan Beta hCG Darah .....	51
17. Pemeriksaan LH .....	52
18. Pemeriksaan FSH .....	52
19. Pemeriksaan Hormon Progesteron .....	53
20. Pemeriksaan Hormon Estradiol .....	54
21. Pemeriksaan Hormon Prolaktin .....	55
22. Pemeriksaan Hormon Cortisol .....	55
23. Distribusi Frekuensi Total Pemeriksaan Hormon .....	56
24. Distribusi Profil Hormon Berdasarkan Temuan Klinis .....	57

## **DAFTAR GAMBAR**

Gambar	Halaman
1. Diferensiasi Duktus Muleri dan Wolfii .....	5
2. Alur Perkembangan Organ Seks Normal .....	6
3. Aksis Hipothalamus – Pituitari – Gonadal .....	7
4. Siklus Menstruasi.....	9
5. Pengaturan Hormonal pada Siklus Menstruasi .....	11
6. Determinasi dan Diferensiasi Seks di Bidang Molekular dan Genetik .....	20

## **DAFTAR LAMPIRAN**

Lampiran	Halaman
1. Sertifikat Etik.....	64
2. Surat Izin Penelitian.....	65
3. Lembar Selesai Penelitian.....	66

# BAB I

## PENDAHULUAN

### 1.1 Latar Belakang

*Disorders of sex development* (DSD) merupakan gangguan kongenital dimana terjadi kelainan dalam perkembangan alat kelamin di tingkat kromosom, gonad atau anatomi organ kelamin secara atipikal (Purwanti, 2016). Gangguan dalam proses pembentukan organ kelamin ini menyebabkan ketidaksempurnaan fungsi organ kelamin.

Persentase kelahiran hidup di dunia yang dicurigai mengalami DSD kurang lebih mencapai sekitar 1%-2% (Moshiri *et al.*, 2012). Mengingat kompleksitas penyakit ini, pasien-pasien DSD memerlukan perawatan di pusat-pusat medis khusus oleh tim multidisiplin yang terdiri dari dokter-dokter spesialis pediatrik endokrinologi, urologi anak, radiologi pediatrik, ahli genetika dan psikolog.

DSD mencakup berbagai macam fenotip atipikal anatomi seksual, akibat dari kerusakan jaringan yang mengatur perkembangan dan diferensiasi gonad. Penentuan diagnosis DSD tidak hanya berdasarkan temuan klinis, tetapi juga didapatkan dari beberapa pemeriksaan penunjang seperti analisa kromosom, tes biokimiawi, radiologi, dan pemeriksaan laboratorium yang salah satunya berupa pemeriksaan kadar hormon (Purwanti, 2016). Pemeriksaan kadar hormon merupakan ciri khas untuk penilaian fungsi gonadal dan adrenal, serta mengidentifikasi kemungkinan patogenesis yang mendasari DSD (Z. Juniarto *et al.*, 2016).

Berdasarkan studi terdahulu, hormon yang paling umum diperiksa pada kelompok penderita DSD adalah hormon-hormon androgen, FSH, LH dan hCG. Pemeriksaan hormon ini sangat bermanfaat untuk penentuan diagnosis, namun studi serupa di Indonesia masih sangat minim, salah satunya adalah penelitian dari Juniarto *et al* (2016) di Semarang yang menyatakan bahwa pemeriksaan hormon yang paling informatif adalah LH,

FSH dan testosteron. Di daerah Palembang, belum terdapat penelitian serupa, maka dari itu penelitian ini bertujuan untuk mengidentifikasi profil hormon pada penderita DSD di RSUP Dr. Mohammad Hoesin Palembang.

## **1.2 Rumusan Masalah**

Bagaimana profil hormon pada penderita DSD di RSUP Dr. Mohammad Hoesin Palembang?

## **1.3 Tujuan Penelitian**

### **1.3.1 Tujuan Umum**

Mengetahui profil hormon penderita DSD di RSUP Dr. Mohammad Hoesin Palembang

### **1.3.2 Tujuan Khusus**

- a. Mengidentifikasi jenis-jenis DSD yang ditemui di RSUP Dr. Mohammad Hoesin Palembang
- b. Mengidentifikasi hormon-hormon apa yang diperiksa pada pasien DSD berdasarkan jenis DSD di RSUP Dr. Mohammad Hoesin Palembang

## **1.4 Manfaat Penelitian**

### **1.4.1 Manfaat Teoritis**

Penelitian ini diharapkan dapat mendukung teori-teori yang berhubungan dengan profil hormon penderita *Disorder of Sex Development* (DSD) dan dapat dijadikan pembanding untuk penelitian-penelitian selanjutnya, serta menentukan hormon apa saja yang wajib diperiksa dalam mendiagnosis DSD.

#### **1.4.2 Manfaat Praktis**

Hasil penelitian ini diharapkan dapat menambah pengetahuan petugas pelayanan kesehatan mengenai pengaruh kadar hormon terhadap kejadian *Disorder of Sexual Development* (DSD) dan sebagai dasar penentuan pemeriksaan hormon pada penderita DSD sehingga dapat menjadi acuan dalam diagnosis dini dan perencanaan tatalaksana.

## DAFTAR PUSTAKA

- Anil, V., Chaitanya, M. and Sasidhar, R. (2016) ‘Research & Reviews : Journal of Medical and Health Sciences Review on Sex Hormones’, 5(3), hal. 1–9.
- Arboleda, V. A. (2006) *Disorders of Sex Development*. Seventh Ed, *Yen & Jaffe’s Reproductive Endocrinology: Physiology, Pathophysiology, and Clinical Management*. Seventh Ed. Elsevier.
- Britannica. 2008. Menstrual Cycle, (<https://www.britannica.com/science/menstrual-cycle>, diakses pada 2 September 2018).
- Cools, M. *et al.* (2018) ‘Caring for individuals with a difference of sex development (DSD): A Consensus Statement’, *Nature Reviews Endocrinology*. Springer US, 14(7), hal. 415–429.
- El-Sherbiny, M. (2013) ‘Disorders of sexual differentiation: II. Diagnosis and treatment’, *Arab Journal of Urology*, 11(1), hal. 19–26.
- Ghanei, A. *et al.* (2016) ‘Congenital Adrenal Hyperplasia and Vanishing Testis: Rare Case of Male Pseudohemaphroditism’, 14(3), hal. 213–216.
- Goel, N. *et al.* (2014) ‘Sex differences in the HPA axis’, *Comprehensive Physiology*, 4(3), hal. 1121–1155.
- Hughes, I. A. *et al.* (2007) ‘Consequences of the ESPE/LWPES guidelines for diagnosis and treatment of disorders of sex development’, *Best Practice and Research: Clinical Endocrinology and Metabolism*, 21(3), hal. 351–365.
- Indyk, Justin A. 2017. Disorders/differences of sex development (DSDs) for primary care: the approach to the infant with ambiguous genitalia. 6 (4), (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5682373/>, diakses pada 6 Agustus 2018).
- Juniarto, A. Z. *et al.* (2016) ‘Hormonal evaluation in relation to phenotype and genotype in 286 patients with a disorder of sex development from Indonesia’, *Clinical Endocrinology*, 85(2), hal. 247–257.
- Khrisnan,S., and Wisniewski, Amy B. 2015. Ambiguous Genitalia in the Newborn. (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK279168/>, diakses pada 6 Agustus 2018).
- Kim, K. S. and Kim, J. (2012) ‘Disorders of Sex Development’, *Korean Journal of Urology*, 53, hal. 1–8.

- Kong, L. *et al.* (2014) ‘Nickel nanoparticles exposure and reproductive toxicity in healthy adult rats’, *International journal of molecular sciences*, 15(11), hal. 21253–21269.
- Kyriakou, A. *et al.* (2015) ‘Disorders of sex development: advances in genetic diagnosis and challenges in management Introduction to the management issues in disorders of sex development (DSD)’, *Advances in Genomics and Genetics*, 5, hal. 165–177.
- Lee, P. A. (2004) ‘A perspective on the approach to the intersex child born with genital ambiguity’, *Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism*, 17(2), hal. 133–140.
- Lee, P. A. *et al.* (2016) ‘Global disorders of sex development update since 2006: Perceptions, approach and care’, *Hormone Research in Paediatrics*, 85(3), hal. 158–180.
- Maritska, Z. *et al.* 2017. Disorders of sex development: a clinical profile from Palembang, Indonesia. (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5641705/>, diakses pada 10 Oktober 2018).
- 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), hal. 1599–618.
- Ostrer, H. (2018) ‘Disorders of Sex Development ( DSDs ): An Update’, 99(May 2014), hal. 1503–1509.
- Purwanti, A. (2016) ““Disorder of Sex Development” : Problem yang dihadapi di Indonesia’, *Medica Hospitalia*, 4, hal. 01–06.
- Rahmanisa, S. (2014) ‘Steroid Sex Hormone And It ’ s Implementation to Reproductive’, *Jurnal Kesehatan Unila*, 4(7), hal. 97–105.
- Sakti, Siti R. 2016. Profil Klinis Pasien DSD di RSUP Dr. Mohammad Hoesin Palembang. Skripsi pada Jurusan Kedokteran Unsri yang tidak dipublikasikan, hal. 26.
- Silverthorn, D. U. 2013. Fisiologi Manusia: Reproduksi dan Perkembangan (edisi ke-6). Terjemahan oleh: Staf Pengajar Departemen Fisiologi Kedokteran FKUI, Jakarta, Indonesia, hal. 904-908.
- Wong, Eric. 2013. Sex Hormone Synthesis, Regulation, and Function. (<http://www.pathophys.org/sexhormones/menstrualcycle/>, diakses pada 2 September 20