

**Luaran remaja dengan 46, XY mixed gonadal dysgenesis: Laporan kasus**

**Dea Puspitarini, Alifah Anggraini, Trisula Utomo, Andi Nanis Sacharina Marzaki,**

**Madarina Julia**

Departemen Ilmu Kesehatan Anak, Departemen Urologi, Fakultas Kedokteran, Kesehatan Masyarakat, Keperawatan, Universitas Gadjah Mada, Lembaga Biologi Molekuler Eijkman

**Intisari**

Disorders of sexual development (DSD) adalah kelainan bawaan pada kromosom, perkembangan gonad dan/atau anatomi sistem reproduksi yang atipikal. Mixed gonadal dysgenesis (MGD) merupakan penyebab kedua tersering DSD. MGD ditandai dengan pembentukan gonad yang tidak lengkap (ovarium atau testis) akibat kelainan kromosom seks atau mutasi pada gen yang terlibat dalam perkembangan gonad. MGD merupakan penyakit yang jarang dijumpai dengan manifestasi klinis berupa ambigu genitalia. Kariotipe yang muncul antara lain 45,X/46,XY atau 46,XX/46,XY. Estimasi prevalensi MGD 46, XY sebanyak 1:100.000 kelahiran. Fenotip pada pasien MGD 46, XY bervariasi dari wanita normal sampai ambigu genitalia hingga pria dengan undervirilisasi (dysgenesis testis atau streak gonad). Berdasarkan variasi fenotip ini, beberapa pasien dapat diidentifikasi sejak bayi, namun diagnosis dapat terlambat hingga usia pubertas. Penentuan jenis kelamin sebaiknya dilakukan sesegera mungkin setelah evaluasi diagnostik yang menyeluruh. Tatalaksana optimal MGD memerlukan tim ahli multidisiplin. Luaran yang diharapkan adalah kesesuaian fenotipe genitalia eksternal dan internal, fungsi seksual, penyesuaian psikososial, kualitas hidup, partisipasi sosial, serta minimal komplikasi paska tindakan operatif. Tujuan laporan kasus ini adalah untuk mengetahui luaran jangka panjang MGD yang terdiagnosis saat usia remaja.

**Kata Kunci:** Mixed gonadal dysgenesis, 46,XY, ambiguous genitalia



UNIVERSITAS  
GADJAH MADA

**Luaran remaja dengan 46, XY mixed gonadal dysgenesis: Laporan kasus**

DEA PUSPITARINI, Prof. dr. Madarina Julia, MPH, Ph.D, SPAK; dr. Alifah Anggraini, M.Sc., SpAK

Universitas Gadjah Mada, 2022 | Diunduh dari <http://etd.repository.ugm.ac.id/>

## **Outcome of Delayed Diagnosis of Adolescent with 46, XY Mixed Gonadal Dysgenesis: A Case Report**

Dea Puspitarini, Alifah Anggraini, Trisula Utomo, Andi Nanis Sacharina Marzaki,  
Madarina Julia

Pediatric Department, Urology Department, Medical Faculty, Public Health, Nursing  
Department, Gadjah Mada University, Eijkman Institute of Molecular Biology

### **Abstract**

Disorders of sexual development (DSD) is a genetic disorder to the chromosome, atypical gonadal and/or reproductive system anatomy development. Mixed gonadal dysgenesis (MGD) is the second most common cause of DSD. MGD was marked by an incomplete development of gonad (ovarium or testis) due to disorders on sex chromosomes or mutation in genes involved in gonadal development. MGD rarely happened; its clinical manifestation was genital ambiguous. Karyotype includes 45,X/46,XY or 46,XX/46,XY. Prevalence of MGD 46, XY was estimated 1:100,000 birth. Phenotype of MGD 46, XY patients varied from normal girl to genital ambiguous or under virilized men (testicular dysgenesis or streak gonad). Based on these varying phenotypes, some patients may be identified since birth; however, diagnosis may be delayed in some patients, sometimes until puberty. Gender determination was best done as soon as possible after through diagnostic evaluation. A multidisciplinary team are needed for optimal management of MGD. Expected outcome such as compatibility between internal and external genital phenotype, sexual function, psychosocial adjustment, quality of life, social participation, and minimal post-operative complication. This case report aimed to know long term outcome of MGD diagnosed during adolescent.

**Keyword:** Mixed gonadal dysgenesis, 46, XY, ambiguous genital