

ABSTRAK

Latar belakang

Mixed gonadal dysgenesis (MGD) adalah salah satu jenis *disorder of sex development* (DSD) yang dicirikan oleh gonad yang berbeda di satu sisi, gonad *streak* atau testis *streak* (biasanya di intraabdominal) pada satu sisi, dan struktur Mullerian persisten di sisi yang lain. Mosaik 45,X/46,XY adalah kariotipe paling sering pada MGD. Laporan kasus MGD masih jarang dan biasanya didiagnosis pada usia adolesen. Diagnosis dini dan tatalaksana komprehensif akan menghasilkan prognosis yang baik dan kualitas hidup yang lebih baik.

Kasus

Sebuah kasus longitudinal anak usia 3 tahun yang dibawa ke rumah sakit (RS) ini sejak usia 1 minggu karena genitalia ambigu. Pemeriksaan genitourinarius menunjukkan testis tidak dapat dipalpasi dan hipospadia penoscrotal. Pemeriksaan laboratorium darah menunjukkan kadar *Anti Mullerian Hormone* (AMH) > 23.00 ng/mL. Pemeriksaan *SRY gene* positif dan apusan darah tepi ditemukan *drumstick* pada netrofil darah tepi yang mengindikasikan kepemilikan kromosom X lebih dari 1. Analisis kariotipe menunjukkan 45,X[16]/46,XY[11]. *Magnetic Resonance Imaging* (MRI) pelvis menunjukkan gambaran lesi oval (ovotestis) pada kanalis inguinalis bilateral, uterus pada kavitas pelvis, dan uretra yang terhubung pada sinus urogenital. Penentuan gender dilakukan setelah konseling keluarga. Laparoskopi diagnostik dilakukan untuk memvisualisasi gonad dan duktus internal. Laparoskopi diagnostik kedua dengan metode Stephen Fowler menunjukkan bahwa testis kiri terletak intrabdominal. Gambaran jaringan testis dikonfirmasi dengan pemeriksaan histopatologi anatomi. Tatalaksana selanjutnya adalah orkidopeksi dan *repair* hipospadia.

Kesimpulan

Penanganan MGD membutuhkan pendekatan multidisipliner yang melibatkan endokrinologis pediatrik, konselor genetik, urologis pediatrik, obstetrik ginekologis, dan psikolog.

Kata kunci

Mixed gonadal dysgenesis, 45,X/46,XY, anak

ABSTRACT

Background

Mixed gonadal dysgenesis is a type of disorder of sex development (DSD) characterized by a differentiated gonad on one side, a streak gonad, or streak testis (usually intra-abdominal) on the other side, and persistent Mullerian structures. The 45,X/46,XY mosaicism is the most common karyotype expressed in MGD. The case of MCG is still rarely reported and usually diagnosed in adolescent age. Early diagnosis and comprehensive management may lead to a good prognosis and better quality of life.

Case presentation

We present a case of a 3-year-old child brought to our hospital since a week old due to ambiguous genitalia. The genitourinary examination showed unpalpable testis and penoscrotal hypospadias. Laboratory findings revealed high level of Anti Mullerian Hormone > 23.00 ng/mL. SRY gene was detected and indicated X chromosome more than 1. Chromosomal analysis of peripheral blood indicated 45,X[16]/46,XY[11]. Pelvic Magnetic Resonance Imaging (MRI) indicated oval lesion (ovotestis) in the bilateral inguinal canal, uterus in the pelvic cavity, and urethra linked to urogenital sinus. Gender assignment was decided after family counseling. Laparotomy examination conducted in order to visualize the internal gonads and ducts. The second diagnostic laparoscopy Stephen Fowler revealed left testis was seen intraabdominal. Histopathological examination confirmed the testis. Orchidopexy and hypospadias repair were performed afterwards.

Conclusion

Mixed gonadal dysgenesis needs multidisciplinary approach, which included paediatric endocrinologist, genetics counsellor, paediatric urologist, obstetric gynaecologist, and psychologist as the management.

Keywords

Mixed gonadal dysgenesis, 45,X/46,XY, child



UNIVERSITAS
GADJAH MADA

LUARAN PADA PASIEN DENGAN 45,X / 46,XY MIXED GONADAL DYSGENESIS

GALUH MARTIN M, Prof. dr. Madarina Julia, MPH, Ph.D, SPAK; dr. Mei Neni Sitaresmi, PhD, SpAK

Universitas Gadjah Mada, 2021 | Diunduh dari <http://etd.repository.ugm.ac.id/>