

LUARAN PADA PASIEN *DISORDER OF SEX DEVELOPMENT* (DSD) 45 X / 46 XY MIXED GONADAL DYSGENESIS

Dicki Iman Ginanjar*, Wahyu Damayanti, S. Yudha Patria*****

*Mahasiswa Program Pendidikan Dokter Spesialis Ilmu Kesehatan Anak, Fakultas Kedokteran, Kesehatan Masyarakat, dan Keperawatan, Universitas Gadjah Mada, Yogyakarta, Indonesia

** Departemen Ilmu Kesehatan Anak, Universitas Gadjah Mada, Yogyakarta, Indonesia

*** Departemen Ilmu Kesehatan Anak, Universitas Gadjah Mada, Yogyakarta, Indonesia

INTISARI

Disorder of sex development (DSD) merupakan kelainan bawaan dengan adanya ketidakselarasan antara kromosom, gonad dan atau anatomi jenis kelamin yang atipik. *Mixed gonadal dysgenesis* (MGD), jenis kedua tersering DSD dengan adanya kelainan kromosom Y. Kariotipe tersering dari MGD, 45X/46XY, dengan spektrum fenotipe yang sangat luas. Meskipun angka kejadian MGD sangat jarang, penegakan diagnosis harus segera dilakukan untuk menentukan langkah selanjutnya. Pengelolaan secara holistik dari seluruh aspek, biologis, medis, psikososial dan psikoseksual menjadi tantangan tersendiri bagi setiap kasus MGD, dengan potensi terjadinya keganasan yang cukup tinggi jika *streak gonad*. Kami melaporkan kasus genitalia ambigu pada anak usia 4 tahun, sejak lahir dengan pembesaran klitoris, hipospadia dan *undescensus* testis bilateral, kadar testosterone rendah yang reaktif terhadap uji provokasi β Hcg, kariotipe 45X/46XY, didapatkan gen SRY, pemeriksaan *imaging* USG, MSCT maupun MRI secara konsisten tidak menemukan lokasi testis, ditemukan uterus. Anak dibesarkan sebagai anak laki-laki. Laparoskopi eksplorasi dilakukan pada usia 8 tahun menunjukkan testis dan ovarium terletak berdekatan intraabdomen, dengan hasil histologi jaringan mengarah *streak gonad*. Pendampingan psikologis diperlukan dalam menentukan jenis kelamin anak yang saat ini diputuskan atas preferensi orang tua. Saat ini anak dalam tahap menjalani *masculinizing genitoplasty* dan tetap dipantau oleh tim multidisiplin untuk mencapai luaran yang optimal bagi anak yang menjelang remaja dan dewasa.

Kata kunci: *disorder of sex development, mixed gonadal dysgenesis, 45 X / 46 XY, genitalia ambigu*

OUTCOMES OF DISORDER OF SEX DEVELOPMENT (DSD) 45 X / 46 XY MIXED GONADAL DYSGENESIS

Dicki Iman Ginanjar*, Wahyu Damayanti, S. Yudha Patria*****

*Student of Pediatric Specialty Program, School of Medicine, Public Health and Nursing, Universitas Gadjah Mada, Yogyakarta, Indonesia

** Pediatric Department, Faculty of Medicine, Public Health and Nursing, Universitas Gadjah Mada, Yogyakarta, Indonesia

*** Pediatric Department, Faculty of Medicine, Public Health and Nursing, Universitas Gadjah Mada, Yogyakarta, Indonesia

ABSTRACT

Disorder of sex development (DSD) is a congenital disorder with an atypical misalignment between chromosomes, gonads and or sex anatomy. Mixed gonadal dysgenesis (MGD), the second most common type of DSD in the presence of a Y chromosomal abnormality. The most common karyotype of MGD, 45X/46XY, with a very broad spectrum of phenotypes. Although the incidence of MGD is very rare, diagnosis must be made immediately to determine the next step. Holistic management of all aspects, biological, medical, psychosocial and psychosexual is a challenge for each case of MGD, with a high potential for malignancy if streak gonads. We report a case of ambiguous genitalia in a 4-year-old child, from birth with bilateral clitoral enlargement and undescended testes, hypospadias, low testosterone levels reactive to the β Hcg provocation test, 45X/46XY karyotype, obtained SRY gene, ultrasound imaging examination, MSCT and MRI scans. consistently did not find the location of the testes, found the uterus. Children are raised as boys. Exploratory laparoscopy was performed at the age of 8 years. The testes and ovaries were located close together intra-abdomenally, with histology of the tissue suggesting streak gonads. Psychological assistance is needed in determining the sex of the child, which is currently decided upon the preferences of the parents. Currently, children are in the stage of undergoing masculinizing genitoplasty and are still being monitored by a multidisciplinary team to achieve optimal outcomes for children who are approaching adolescence and adulthood.

Keyword: *disorder of sex development, mixed gonadal dysgenesis, 45 X / 46 XY, ambiguous genitalia*