

DAFTAR ISI

HALAMAN JUDUL.....	i
LEMBAR PENGESAHAN	ii
HALAMAN PERNYATAAN MEMATUHI ETIKA PENELITIAN.....	iii
KATA PENGANTAR	iv
DAFTAR ISI.....	v
DAFTAR TABEL.....	vii
DAFTAR GAMBAR	viii
DAFTAR LAMPIRAN	ix
DAFTAR SINGKATAN	x
INTISARI.....	xii
ABSTRACT.....	xiii
BAB I PENDAHULUAN	1
1.1 Latar Belakang	1
1.2 Tujuan	2
1.3 Manfaat	3
BAB II IDENTITAS DAN URAIAN KASUS.....	4
2.1 Identitas	4
2.2 Uraian Kasus	4
BAB III TINJAUAN PUSTAKA	9
3.1 Perkembangan Sistem Reproduksi.....	9
3.2 Mixed Gonadal Dysgenesis (MGD).....	13
3.2.1 Penegakan Diagnosis	15

3.2.2 Tatalaksana.....	17
3.3 Hipospadia.....	22
3.4 Prognosis dan Luaran <i>Mixed Gonadal Dysgenesis</i> (MGD) dengan Hipospadia.....	23
BAB IV KERANGKA TEORETIS DAN KONSEPTUAL	33
4.1 Kerangka Teoretis	33
4.2 Kerangka Konseptual	34
BAB V METODE, PENGAMATAN DAN INTERVENSI.....	35
5.1 Metode Pengamatan.....	35
5.2 Variabel, Pengamatan dan Intervensi.....	35
BAB VI ANALISIS DATA	43
BAB VII HASIL DAN PEMBAHASAN	45
7.1 Hasil pengamatan.....	45
7.2 Pembahasan.....	60
BAB VIII SIMPULAN DAN SARAN	64
8.1 Simpulan	64
8.2 Saran.....	64
DAFTAR PUSTAKA	66
LAMPIRAN	69



DAFTAR TABEL

Tabel 1 Rekomendasi Kecepatan Pertumbuhan berdasarkan usia.....	32
Tabel 2 Variabel penelitian	36
Tabel 3 Deskripsi pengamatan pada penelitian.....	37
Tabel 4 Definisi Operasional Variabel Penelitian.....	38
Tabel 5 Time Table Pengamatan dan intervensi	44
Tabel 6 Pencapaian variabel luaran.....	45
Tabel 7 Hasil konferensi medis.....	46
Tabel 8 Status Gizi.....	48
Tabel 9 Laju Pertumbuhan Linear.....	51
Tabel 10 Tindakan operatif selama pengamatan.....	54
Tabel 11 Penilaian Kualitas Hidup menggunakan PedsQL 4.0	58
Tabel 13 Kekurangan dalam pemantauan	63

DAFTAR GAMBAR

Gambar 1 Hasil Kariotyping	6
Gambar 2 Skema keluarga pasien	8
Gambar 3 Skema peran hormon pada perkembangan normal sistem reproduksi .	10
Gambar 4 Perkembangan gonad dan testis pada manusia	11
Gambar 5 Diferensiasi genitalia interna.....	12
Gambar 6 Diferensiasi genital eksterna	12
Gambar 7 Klasifikasi DSD.....	14
Gambar 8 Alur diagnosis DSD	14
Gambar 9 Stadium prader Interpretasi virilisasi skala Prader.....	16
Gambar 10 Tim multidisiplin DSD.....	18
Gambar 11 Algoritma diagnosis dan tatalaksana 46,XY gonadal dysgenesis	20
Gambar 12 Klasifikasi hipospadia berdasarkan lokasi muara uretra	22
Gambar 13 Risiko Tumor DSD.....	28
Gambar 14 Mekanisme pubertas terlambat pada malnutrisi.....	29
Gambar 15 Kerangka teoritis 45XO 46XY DSD.....	33
Gambar 16 Kerangka konseptual	34
Gambar 17 Kurva Tinggi Badan berdasarkan usia dan jenis kelamin, CDC 2000	49
Gambar 18 a BMI berdasarkan usia dan jenis kelamin, CDC 2000	50
Gambar 19 Laparoskopi eksplorasi dan biopsi gonad	55
Gambar 20 Genitalia Ambigus saat pemeriksaan pertama kali ke RS Sardjito....	56
Gambar 21 Paska uretroplasti dan kordektomi, serta masculinizing genitoplasty (MPG)	56
Gambar 22 Kondisi Rumah dan lingkungan sekitar pasien	59
Gambar 23 Alur penanganan anak selama pengamatan	62



UNIVERSITAS
GADJAH MADA

Luaran pada pasien Disorder of sex development (DSD) 45 X / 46 XY Mixed gonadal dysgenesis
DICKI IMAN GINANJAR, dr. S. Yudha Patria, PhD, Sp.A(K); dr. Wahyu Damayanti, M.Kes, Sp.A(K)
Universitas Gadjah Mada, 2022 | Diunduh dari <http://etd.repository.ugm.ac.id/>

DAFTAR LAMPIRAN

Lampiran 1 Hasil Pemeriksaan Gen SRY	69
Lampiran 2 PEDSQL Laporan Anak	70
Lampiran 3 PEDSQL Laporan Orangtua	71
Lampiran 4 Lembar Persetujuan Orangtua	72
Lampiran 5 Lembar Persetujuan DPJP	73

DAFTAR SINGKATAN

ACTH	<i>adrenocorticotropin hormone</i>
AMH	<i>anti-mullerian hormone</i>
ART	<i>assisted reproductive technology</i>
BB	berat badan
BMI	<i>body mass index</i>
CDC	<i>Centers for Disease Control</i>
CIS	<i>carcinoma in situ</i>
CGD	<i>complete gonadal dysgenesis</i>
DHT	Dehidrotestosteron
DPJP	Dokter penanggung jawab pasien
DSD	<i>disorder of sex development</i>
FSH	<i>follicle stimulating hormone</i>
FT4	<i>free thyroxine</i>
GDS	gula darah sewaktu
GGT	<i>glutamil transferase</i>
GH	<i>growth hormone</i>
HAK	hiperplasia adrenal kongenital
HbA1C	hemoglobin A1c
HCG	<i>human chorionic gonadotropin</i>
Hib	<i>haemophilus influenzae type b</i>
HOPE	<i>hypospadia objective penile evaluation</i>
HOSE	<i>hypospadia objective scoring evaluation</i>
HRQoL	<i>health-related quality of life</i>
IDAI	Ikatan Dokter Anak Indonesia
JKN	Jaminan Kesehatan Nasional
LH	<i>luteinizing hormone</i>
LUTS	<i>lower urinary tract symptoms</i>
MGD	<i>mixed gonadal dysgenesis</i>
MR	<i>measles rubella</i>
MRI	<i>magnetic resonance imaging</i>
OR	<i>odd ratio</i>
PBI	penerima bantuan iuran
PedsQL	<i>pediatric quality of life</i>
PGD	<i>partial gonadal dysgenesis</i>
PPS	<i>penile perception score</i>
pQCT	<i>peripheral quantitative CT</i>
QoL	<i>quality of life</i>
QoSL	<i>quality of sexual life</i>
RDA	<i>recommendation dietary allowance</i>
RSUP	Rumah Sakit Umum Pusat
SCF	<i>stem cell factor</i>
SNHL	<i>sensorineural hearing loss</i>
SRY	<i>sex-determining region Y</i>



UNIVERSITAS
GADJAH MADA

Luaran pada pasien Disorder of sex development (DSD) 45 X / 46 XY Mixed gonadal dysgenesis
DICKI IMAN GINANJAR, dr. S. Yudha Patria, PhD, Sp.A(K); dr. Wahyu Damayanti, M.Kes, Sp.A(K)
Universitas Gadjah Mada, 2022 | Diunduh dari <http://etd.repository.ugm.ac.id/>

TB	tinggi badan
TDF	<i>testis determining factor</i>
TSH	<i>thyroid-stimulating hormone</i>
UGF	<i>urinary gonadotropin fragment</i>
USG	ultrasonografi
WHO	<i>World Health Organization</i>