

ABSTRACT

Background: Disorders of Sex Development (DSD) are conditions where there is an atypical development of anatomical, gonadal, or chromosomal sex. The cytogenetic analysis identifies sex and also detects other chromosomal abnormalities. Therefore, it is a key element in the process of diagnosing DSDs.

Study Objectives: This study aims to describe cytogenetics of pediatric DSD patients at RSUP Dr. Sardjito, Yogyakarta, as well as the clinical description found in each case of DSD, and the sex of rearing ultimately decided.

Method: The method of this study is observational descriptive using medical records of DSD patients from the installation of medical records of RSUP Dr. Sardjito, Yogyakarta. The medical records of all pediatric DSD patients from January 2014 to September 2019 was analyzed. The diagnosis, cytogenetic analysis results, clinical description, and sex of rearing of these patients were observed.

Results: From 94 medical records shortlisted, only 46 fulfilled all of the requirements for this study and were thus included in this study. 46,XY DSD were diagnosed in 25 (54.35%) patients, 46,XX DSD in 15 (32.61%) patients, and sex chromosome DSD in 5 (10.87%) patients. Among those with sex chromosome DSD, one patient had 45,X, one had 45,X/46,XX, one had a triple mosaicism of 45,X/46,XY/47,XX,+21, and two had 45,X/46,XY mosaicism. In general, patients most often presented with hypospadias (48.88%), ambiguous genitalia (22.22%), and clitoromegaly (22.22%). Most (84%) of 46,XY DSD patients were reared as males, while all 46,XX DSD patients were reared as females. All patients with Turner syndrome were reared as females except for the patient with triple mosaicism whose sex of rearing was undecided, and the patients with 45,X/46,XY mosaicism were reared as males.

Conclusion: 46,XY DSD was the most common etiologic group and undefined 46,XY DSD was the most common type of DSD found in the study. The lack of specific diagnosis in some cases suggests that other tests such as FISH for the evaluation of SRY in addition to karyotyping may be beneficial to identify precise etiologies.

Keywords: Disorders of sexual development, ambiguous genitalia, karyotyping, clinical presentation, sex of rearing

INTISARI

Latar belakang: Gangguan perkembangan seksual {*Disorders of Sex Development (DSD)*} adalah kondisi di mana ada gangguan perkembangan kelamin baik dari segi anatomis, gonad, maupun kromosom. Analisis sitogenetik mengidentifikasi jenis kelamin dan mendeteksi kelainan kromosom lainnya. Oleh karena itu, analisis sitogenetik merupakan elemen kunci dalam proses mendiagnosis gangguan perkembangan seksual.

Tujuan penelitian: Penelitian ini bertujuan untuk menggambarkan sitogenetika pasien anak dengan gangguan perkembangan seksual, serta deskripsi klinis yang ditemukan di setiap gangguan perkembangan seksual, dan jenis kelamin yang akhirnya ditentukan.

Metode: Metode penelitian ini adalah observasional deskriptif menggunakan rekam medis pasien dengan gangguan perkembangan seksual dari instalasi rekam medis RSUP Dr. Sardjito, Yogyakarta. Catatan medis semua pasien anak dengan gangguan perkembangan seksual dari Januari 2014 hingga September 2019 dianalisis. Diagnosis, hasil analisis sitogenetik, deskripsi klinis, dan jenis kelamin pasien ini diamati.

Hasil: Dari 94 rekam medis yang terpilih, hanya 46 yang memenuhi semua persyaratan untuk penelitian ini dan dengan demikian dimasukkan dalam penelitian ini. 46,XY DSD didiagnosis pada 25 (54,35%) pasien, 46,XX DSD pada 15 (32,61%) pasien, dan kelainan kromosom seks pada 5 (10,87%) pasien. Di antara pasien dengan kelainan kromosom seks, satu memiliki karyotipe 45,X, satu memiliki 45,X/46,XX, satu memiliki 45,X/46,XY/47,XX,+21, and dua memiliki 45,X/46,XY. Secara umum, pasien paling sering memiliki deskripsi klinis hipospadia (48,88%), kerancuan alat kelamin (22,22%), dan klitoromegali (22,22%). Sebagian besar (84%) dari pasien 46,XY DSD dibesarkan sebagai laki-laki, sementara semua pasien 46,XX DSD dibesarkan sebagai wanita. Semua pasien dengan sindrom Turner dibesarkan sebagai wanita kecuali untuk pasien dengan kromosom mosaik rangkap tiga yang jenis kelaminnya belum diputuskan, dan pasien dengan karyotipe 45,X/46,XY dibesarkan sebagai laki-laki.

Kesimpulan: 46,XY DSD adalah kelompok etiologi yang paling umum dan 46,XY DSD tidak terdefinisi adalah tipe DSD yang paling umum ditemukan dalam penelitian ini. Kurangnya diagnosis spesifik dalam beberapa kasus menunjukkan bahwa tes lain seperti FISH untuk evaluasi SRY mungkin bermanfaat untuk mengidentifikasi etiologi yang tepat.

Kata Kunci: Gangguan perkembangan seksual, kerancuan alat kelamin, karyotipe, deskripsi klinis, penentuan jenis kelamin