

CLINICAL PROFILE OF CHILDREN WITH DISORDERS OF SEX DEVELOPMENT (DSD) IN RSUP DR. SARDJITO, YOGYAKARTA

Amira Maitsa Ramadhanti P.

ABSTRACT

Background: Disorders of Sex Development (DSD) is a condition of atypical genitalia in relation to the chromosomes or the gonads. DSDs may affect up to 1:1000 individuals in the populations. Individuals with DSDs may be identified at different time of life cycle: neonates, childhood, puberty, or adulthood. Heterogeneity of the clinical findings in DSD patients made it difficult to establish diagnosis and to specify treatments. There are limited studies relating to DSD in Indonesia, making it a challenge to establish evidence based diagnostic procedure and management.

Objective: To describe the clinical profile of children with DSD. Age distribution, geographical distribution, and sex of rearing are also be observed in this study.

Method: Observational descriptive using medical records of DSD patients at RSUP Dr. Sardjito, Yogyakarta in the year 2014-2019. Clinical findings, age, and sex of the patients are observed retrospectively.

Result: There were a total of 83 pediatric DSD cases in RSUP Dr. Sardjito Yogyakarta in 2014-2019. The mean age of presentation in this study is 31.67 months old, with 33 patients (39.76%) diagnosed during neonatal period. Forty-three patients (51.81%) lives in Central Java. From 83 patients, 41 (49.40%) were reared as males by their care giver; 28 (33.73%) reared as females; and 14 (16.87%) patients have not yet establish their sex of rearing. The most common clinical presentation was hypospadia (38.55%); followed by ambiguous genitalia (32.53%).

Conclusion: Thirty-three patients were initially assessed during neonatal period. The patients' clinical presentations were varied, this is in accordance with theory regarding DSD phenotypes. Male domination in sex of rearing is also in accordance with other studies conducted in several regions.

Keyword: Disorder of Sex Development (DSD); ambiguous genitalia; clinical profile; Yogyakarta; RSUP Dr. Sardjito

PROFIL KLINIS ANAK-ANAK DENGAN *DISORDERS OF SEX DEVELOPMENT* (DSD) DI RSUP DR. SARDJITO, YOGYAKARTA

Amira Maitsa Ramadhanti Pratomo

INTISARI

Latar Belakang: *Disorders of Sex Development* (DSD) adalah sebuah kondisi di mana terdapat ketidaksesuaian antara alat kelamin luar dengan kromosom atau gonad. DSD dapat mengenai 1 dari 1000 orang dalam populasi. DSD dapat teridentifikasi dalam waktu yang berbeda-beda pada siklus hidup orang: masa neonatus, anak-anak, pubertas, ataupun dewasa. Keberagaman dalam temuan klinis pada pasien DSD membuat kesulitan dalam pendirian diagnosa dan penentuan pengobatan. Penelitian mengenai DSD yang masih sangat jarang di Indonesia merupakan sebuah tantangan dalam pembuatan prosedur diagnostik dan manajemen yang sesuai prosedur.

Tujuan Penelitian: Mendeskripsikan profil klinis dari anak-anak dengan DSD. Distribusi berdasarkan usia, tempat tinggal, dan penentuan jenis kelamin juga akan diobservasi dalam penelitian ini.

Metode: Deskriptif onbservasional menggunakan catatan medis dari pasien pediatrik dengan DSD di RSUP Dr. Sardjito, Yogyakarta pada tahun 2014-2019. Temuan klinis, umur, serta jenis kelamin dari pasien-pasien tersebut diobservasi secara retrospektif.

Hasil: Secara total, terdapat 83 kasus DSD pediatrik di RSUP Dr. Sardjito Yogyakarta pada tahun 2014-2019. Rata-rata umur saat presentasi dalam penelitian ini adalah 31.67 bulan (2.64 tahun), dengan 33 pasien (39.76%) didiagnosa pada masa neonatus. Empat puluh tiga pasien (51.81%) tinggal di Jawa Tengah. Dari 83 pasien, 41 (49.49%) dibesarkan sebagai laki-laki; 28 (33.73%) dibesarkan sebagai perempuan; dan 14 (16.87%) pasien belum ditentukan kelaminnya. Presetasi klinis yang paling banyak ditemukan adalah hypospadia (38.55%); diikuti dengan *ambiguous genitalia* (32.53%).

Kesimpulan: Sebanyak 33 (39.75%) pasien didiagnosa pada masa neonatus. Presentasi klinis pasien juga bervariasi, sesuai dengan teori yang selama ini sudah ada. Dominasi penentuan kelamin pasien DSD menjadi laki-laki juga sesuai dengan beberapa hasil di penelitian sebelumnya.

Kata Kunci: *Disorder of Sex Development* (DSD); *ambiguous genitalia*; profil klinis; Yogyakarta; RSUP Dr. Sardjito