

MANAJEMEN PENATALAKSANAAN AMBIGUOUS GENITALIA PADA ANAK

Penulis:

Ns. Lisda Maria. M.Kep., Sp. Kep. M.

Ns. R.A. Fadila, S.Kep, M.Kes.



GETPRESS INDONESIA

MANAJEMEN PENATALAKSANAAN AMBIGUOUS GENITALIA PADA ANAK

Penulis:

Ns. Lisda Maria. M.Kep., Sp. Kep. M.
Ns. R.A. Fadila, S.Kep, M.Kes.

ISBN:

Editor: Dr. Neila Sulung, N.S. S.Pd., M.Kes.

Penyunting: Mila Sari, M.Si.

Desain Sampul dan Tata Letak: Tri Putri Wahyuni, S.Pd.

Penerbit: GETPRESS INDONESIA

Anggota IKAPI No. 033/SBA/2022

Redaksi:

Jl. Palarik RT 01 RW 06, Kelurahan Air Pacah
Kecamatan Koto Tengah, Padang, Sumatera Barat

website: www.getpress.co.id
email: adm.getpress@gmail.com

Cetakan pertama, Oktober 2023

Hak cipta dilindungi undang-undang
Dilarang memperbanyak karya tulis ini dalam bentuk
dan dengan cara apapun tanpa izin tertulis dari penerbit.

KATA PENGANTAR

Dengan menyebut nama Allah SWT yang Maha Pengasih lagi Maha Penyayang, kami panjatkan puji syukur kehadirat-Nya yang telah melimpahkan rahmat, hidayah, serta inayah-Nya sehingga kami bisa menyelesaikan makalah ilmiah tentang “Ambiguous genitalia Patofisiologi Kelainan Kongenital pada Sistem Hematologi, tidak lupa kami mengucapkan terimakasih atas bantuan dari pihak yang telah berkontribusi dengan memberikan sumbangan baik pikiran maupun materinya. Terlepas dari segala hal tersebut, kami sadar sepenuhnya bahwa masih ada kekurangan baik dari segi susunan kalimat, tata bahasa maupun isi dari makalah ini karena keterbatasan pengetahuan dan pengalaman kami. Untuk itu kami sangat mengharapkan kritik dan saran yang membangun dari pembaca demi kesempurnaan makalah ini.

Palembang, September 2023

Penulis

DAFTAR PUSTAKA

KATA PENGANTAR	i
DAFTAR PUSTAKA.....	ii
BAB I AMBIGUOUS GENITALIA : DAMPAK PSIKOLOGIS DAN KEBUTUHAN PENDAMPINGAN PSIKOLOGIS SEPANJANG HAYAT	1
BAB II BAGAIMANA TERJADINYA AMBIGUOUS GENITALIA?	6
BAB III PATOFISIOLOGI.....	8
BAB IV PENATALAKSANAAN BAYI PEREMPUAN DENGAN CAH	13
BAB V DAMPAK PSIKOLOGIS PADA KELUARGA	14
1. Kebutuhan Pendampingan Psikologis pada Masa Kanak- Kanak.....	15
2. Dampak Psikologis dan Kebutuhan Pendampingan Psikologis pada Masa Remaja	18
3. Kebutuhan Pendampingan Psikologis pada Masa Dewasa	19
4. Gejala.....	26
5. Diagnosis.....	27
6. Penanganan	29
7. Pencegahan.....	31
BAB VI PENANGANAN PSIKOSOSIAL	39
BAB VII LEGALITAS PERUBAHAN JENIS KELAMIN PADA PENDERITA AMBIGUOUS GENETALIA DI INDONESIA	42
BAB VIII CONTOH KASUS	50
BAB IX PENUTUP	54
DAFTAR PUSTAKA.....	59

BAB I

AMBIGUOUS GENITALIA: DAMPAK PSIKOLOGIS DAN KEBUTUHAN PENDAMPINGAN PSIKOLOGIS SEPANJANG HAYAT

Ambiguous genitalia adalah suatu kondisi dimana alat kelamin individu tidak terbentuk dengan sempurna sebagaimana laki-laki atau perempuan pada umumnya. Dalam istilah Bahasa Indonesia, seringkali digunakan padanan istilah *kerancuan kelamin* atau *kelamin ganda*. Istilah *kelamin ganda* sesungguhnya kurang tepat dan seringkali justru menimbulkan salah persepsi karena seolah individu memiliki kedua alat kelamin laki-laki dan perempuan, padahal sesungguhnya tidaklah demikian kondisinya. Di kalangan klinisi medis, istilah *ambiguous genitalia*, *intersex*, ataupun *hermaphrodite* diganti dengan istilah baru, yakni *Disorders/Differentiation of Sex Development* atau disingkat DSD (Hughes, 2008; Lee, Houk, Ahmed, & Hughes, 2006).

Ambiguous genitalia merupakan salah satu kondisi langka, di mana genitalia dari bayi tidak dapat ditentukan secara jelas. Pada bayi dengan ambiguous genitalia, kelamin dapat tidak berkembang dengan sempurna atau dapat memiliki karakteristik dari kedua jenis kelamin. Juga dapat terjadi ketidaksesuaian antara organ seksual eksternal dan organ seksual internal atau status seksual secara genetik.

Ambiguous genitalia bukanlah merupakan suatu penyakit, namun merupakan suatu kelainan perkembangan seksual. Umumnya, ambiguous genitalia dapat tampak pada saat lahir, dan dapat menimbulkan distress bagi anggota keluarga.

Tim medis yang menangani kasus ini akan menginvestigasi penyebab dari ambiguous genitalia dan memberikan informasi. Selanjutnya akan memberikan konseling yang dapat membantu memandu pembuatan keputusan terkait jenis kelamin bayi dan penanganan yang dibutuhkan.

Alat kelamin ambigu merupakan presentasi fenotipik langka dari sistem urogenital yang dapat menandakan kelainan mendasar yang mengancam jiwa. Oleh karena itu, sangat penting untuk menentukan etiologi secepat mungkin ketika ditemukan ambiguitas. Pembentukan alat kelamin luar yang khas pada pria atau wanita merupakan hasil dari sejumlah peristiwa genetik dan fisiologis yang dimulai dengan penentuan jenis kelamin dan berlanjut melalui diferensiasi struktur reproduksi internal dan eksternal setelah zigot terbentuk. Meskipun ketidakmampuan untuk melakukan penentuan dan diferensiasi jenis kelamin seperti biasa (misalnya sindrom ketidakpekaan androgen lengkap) disebut sebagai gangguan perkembangan seks (DSD), tidak semua penderita DSD memiliki alat kelamin ambigu. Fokus bab ini adalah ambiguitas genital yang terkait dengan DSD pada individu yang memiliki komplemen kromosom 46, XY atau 46, XX;

namun, DSD termasuk ambiguitas genital dapat diamati pada orang dengan kombinasi kromosom seks lain seperti 45,X/46,XY.

Untuk mengapresiasi berbagai fenotipe genital yang terkait dengan ambiguitas, penting untuk terlebih dahulu mendefinisikan ciri-ciri alat kelamin pria dan wanita (Tabel 1). Bayi laki-laki cukup bulan diharapkan memiliki testis bilateral yang turun, lipatan skrotum yang terbentuk lengkap termasuk fusi garis tengah, dan ukuran penis yang khas (rata-rata panjang penis adalah $3,5 \pm 0,4$ cm, untuk bayi cukup bulan yang lahir di AS (1), termasuk badan koprak yang terbentuk dengan baik dan meatus uretra yang terletak di ujungnya. Bayi dengan kriptorkismus bilateral, skrotum bifid, dan hipospadia, atau hipospadia penoscrotal terisolasi, harus diperiksa untuk DSD. Mikropenis terisolasi, jika kedua testis turun dan berukuran normal tidak dianggap sebagai presentasi alat kelamin ambigu. Demikian pula, hipospadia distal tanpa ciri genital atipikal lainnya pada pria biasanya tidak menunjukkan DSD (2). Bayi perempuan cukup bulan diperkirakan memiliki lipatan labial yang terpisah secara bilateral, tidak ada gonad yang teraba, dan lubang uretra dan vagina yang terpisah. Rata-rata panjang dan lebar klitoris untuk bayi perempuan cukup bulan yang lahir di AS masing-masing adalah $4,0 \pm 1,24$ mm dan $3,32 \pm 0,78$ mm (1). Perpaduan labial atau terabanya gonad pada alat kelamin luar wanita yang khas harus diselidiki lebih lanjut. Klitoromegali yang dirasakan biasanya

tidak berhubungan dengan DSD yang mendasari jika bayi perempuan yang baru lahir prematur (3).

Penting bagi bayi baru lahir dengan alat kelamin ambigu untuk dievaluasi tepat waktu oleh tim multidisiplin (biasanya terdiri dari ahli endokrinologi, psikolog, dan ahli urologi), terutama yang berpengalaman dalam evaluasi dan pengobatan DSD. Alasannya ada dua: 1. untuk menentukan jenis kelamin pengasuhan yang sesuai pada bayi berdasarkan etiologi kondisi dan hasil medis dan psikoseksual yang terkait, dan 2. untuk mendeteksi kelainan mendasar yang mengancam jiwa jika ada. Penetapan gender harus mempertimbangkan prediksi kepuasan jangka panjang terhadap jenis kelamin saat membesarkan, fungsi seksual, dan potensi kesuburan (1 , 4 , 5). Secara umum disepakati bahwa para profesional yang memiliki pengalaman dengan pengobatan DSD (ahli endokrinologi anak, ahli urologi anak, psikiater, psikolog, ahli genetika) menjelaskan langkah-langkah penentuan dan diferensiasi jenis kelamin kepada orang tua dari bayi baru lahir yang terkena dampak, diikuti dengan penjelasan, jika memungkinkan, tentang penyebab yang mendasarinya. DSD untuk anak mereka (6). Penting bagi para profesional ini untuk menjelaskan apa yang diketahui tentang pengalaman medis, bedah, dan psikoseksual jangka panjang dari individu yang terkena DSD, dan untuk mengetahui ketika informasi tersebut tidak tersedia (1). Yang terakhir, terdapat beberapa situs web untuk pasien dan keluarga mereka yang memungkinkan pertukaran

informasi antar teman sebaya, memberikan strategi penanggulangan, dan mendiskusikan proses pengambilan keputusan yang dapat meningkatkan hasil akhir bagi bayi baru lahir dengan alat kelamin ambigu. Informasi tersebut dapat ditemukan di situs web yang didukung oleh Accord Alliance (www.accordalliance.org), keluarga DSD (www.dsdfamilies.org), AIS DSD Support Group (www.aisdsd.org), dan CARES Foundation (www.caresfoundation.org).

BAB II

BAGAIMANA TERJADINYA AMBIGUOUS GENITALIA?

Perempuan pada umumnya memiliki kromosom 46,XX, uterus, hormon estrogen dan progesterone, dan memiliki karakteristik seks primer dan sekunder sebagai perempuan (memiliki vagina, labia, payudara, dsb). Sedangkan laki-laki pada umumnya lahir dengan memiliki kromosom 46, XY, testis, hormone testosterone, dan memiliki karakteristik primer dan sekunder sebagai laki-laki (memiliki penis, scrotum, jakun, dsb). *Ambiguous genitalia* terjadi ketika perkembangan kromosom seks, gonad, hormon, dan struktur organ reproduksi tidak tipikal (Lee dkk, 2006). Kondisi ini terjadi karena kelainan bawaan (*congenital condition*). *Ambiguous genitalia* dapat terjadi pada perempuan (dengan karyotip 46,XX), laki-laki (dengan karyotip 46,XY), maupun pada individu dengan kromosom seks mosaik, misalnya 45,X/46,XY atau 46,XX/46,XY (Warne, 2008). Karena luasnya topik bahasan, maka tulisan ini hanya akan membahas *ambiguous genitalia* pada perempuan (dengan 46, XX karyotip) yang ditemukan pada penderita *congenital adrenal hyperplasia* atau disingkat CAH, yang dalam Bahasa Indonesia disebut sebagai hiperplasi adrenal congenital (disingkat HAK).

Kasus CAH ditemukan dalam tiap 4500-5000 kelahiran (Warne & Raza, 2008). CAH adalah kelainan bawaan yang bersifat *autosomal recessive* artinya anak dengan CAH terlahir dari pasangan orangtua yang membawa gen sakit (*carrier* CAH). Sejak masih dalam kandungan, anak dengan CAH menerima paparan androgen dalam jumlah sangat besar sehingga menyebabkan terjadinya maskulinisasi genitalia eksterna. Pada bayi perempuan, ditengarai dengan adanya klitoris yang membesar (*enlarged clitoris*) yang menimbulkan keraguan dalam menentukan jenis kelamin bayi tersebut.

BAB III

PATOFISIOLOGI

Untuk sepenuhnya menghargai keragaman dan kompleksitas gangguan perkembangan seksual, proses embriologis yang kompleks memerlukan peninjauan ulang. Paragraf berikut akan menguraikan dasar-dasar perkembangan seksual dan mudah-mudahan dapat dikaitkan dengan etiologi penting.

Selama perkembangan awal janin, pria dan wanita berbagi ukuran tubuh yang sama. Fase ini berlangsung hingga 7 minggu, setelah itu perkembangan berlangsung melalui dua jalur genetik yang berbeda.

Pewarisan kromosom 46 XY menyebabkan ekspresi gen SRY yang terletak pada kromosom Y. [14] SRY dapat dianggap sebagai saklar kendali untuk perkembangan seks pria, kemunculannya memicu efek hilir yang signifikan yang pada akhirnya menghasilkan pembentukan gonad khusus pria. [15] Mutasi missense definitif memberikan bukti fakta ini pada gen yang menyebabkan disgenesis gonad 46, XY. [16] Sedangkan translokasi dan ekspresinya pada individu dengan 46 XX mengakibatkan alat kelamin laki-laki atau ambigu.

Gen terpenting kedua dalam penentuan seksual pria mengkodekan faktor transkripsi SOX9. Mutasi pada gen yang sangat penting ini bertanggung jawab atas displasia campomelic

dominan autosomal yang ditandai dengan genotipe 46XY dan alat kelamin luar yang ambigu atau perempuan. [17] Selain itu, duplikasi gen ini menghasilkan alat kelamin laki-laki atau ambigu pada bayi berusia 46 XX.

Mutasi pada berbagai gen pengkode faktor transkripsi lain yang mendorong diferensiasi testis juga terlibat dalam perkembangan seksual yang menyimpang. NS5A1 (juga dikenal sebagai gen steroidogenik faktor 1 SF-1) adalah pengatur utama perkembangan testis seiring dengan pembentukan sumbu hipotalamus-hipofisis-adrenal. [18] Mutasi menyebabkan disgenesis gonad dan adrenal pada individu dengan genotipe 46 XY dan alat kelamin luar wanita. [19]

Demikian pula, mutasi pada gen penting lainnya yang terlibat dalam perkembangan laki-laki seperti DHH, NROB1, GATA4, ZFMP2 semuanya menyebabkan individu 46XY memiliki alat kelamin perempuan atau ambigu.

Setelah testis berkembang, sel Sertoli mengeluarkan faktor anti-Mullerian, yang menyebabkan involusi saluran paramesonefrik (Mullerian), dan sel Leydig menghasilkan testosteron, yang menstabilkan saluran mesonefrik (Wolffian). Defisiensi testosteron akibat kelainan biosintetik seperti defisiensi enzim seperti kolesterol desmolase (CYP11A1), 3 beta-hydroxysteroid dehydrogenase (HSD3B2), 17 alpha-hydroxylase (CYP17), P450 oxidoreductase (POR), antara lain dapat muncul

dengan kelainan genitalia ambigu atau mikropenis bersama dengan gejala insufisiensi adrenal. Fenotip wanita serupa dapat dilihat tanpa adanya defisiensi reseptor adrenal, yang merupakan ciri khas sindrom insensitivitas androgen. Defisiensi hormon anti-Mullerian atau reseptornya muncul sebagai alat kelamin luar pria dengan kriptorkismus dan saluran Mullerian yang persisten.[20]

Dihidrotestosteron mengontrol perkembangan genitalia eksterna, yang ditandai dengan pembesaran falus dan penyatuan lipatan urogenital untuk membentuk uretra penis. Penggabungan lipatan labio-skrotum untuk membentuk skrotum diatur oleh enzim 5 alfa-reduktase tipe 2. Defisiensi enzim ini menyebabkan laki-laki kurang viril dengan mikropenis atau laki-laki dengan alat kelamin ambigu dengan testis yang berfungsi normal. [21]

Sebaliknya, individu dengan genotipe 46 XX tidak memiliki gen SRY, yang menyebabkan perkembangan gonad bipotensial menuju perkembangan ovarium. Namun, berlawanan dengan keyakinan sebelumnya, perkembangan ovarium bukan sekadar jalur pasif. [22]) Awalnya, terdapat peningkatan ekspresi WNT4 dan RSP01, yang meningkatkan regulasi dan menstabilkan faktor transkripsi beta-catenin, yang menekan gen SOX spesifik pria. Pemeliharaan fenotip ovarium didorong oleh ekspresi gen FoxL2 dan reseptor estrogen. Mutasi pada gen ini menyebabkan disgenesis gonad 46, XX dengan BPES (blepharophimosis, ptosis, dan epicanthus inversus syndrome). [23] Defisiensi aromatase

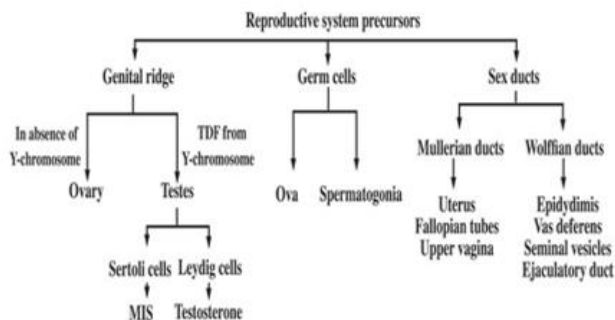
disebabkan oleh pewarisan mutasi autosomal resesif pada gen CYP19A1.

Tidak adanya testosteron menyebabkan involusi saluran Wolffian dan saluran Mullerian berdiferensiasi menjadi saluran tuba dan rahim karena tidak adanya faktor anti-Mullerian.

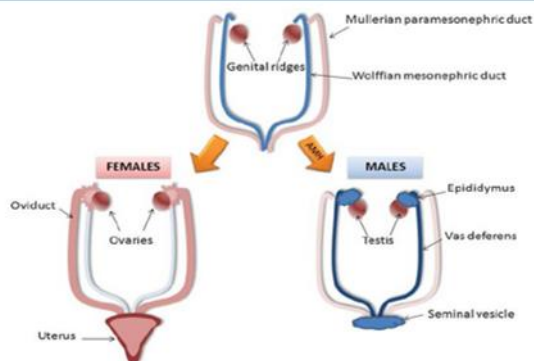
Alat kelamin luar berkembang menjadi fenotipe wanita karena tidak adanya androgen. Gangguan biosintesis enzim, yang menghambat prekursor steroid menuju pembentukan androgen, menyebabkan virilisasi alat kelamin luar wanita. Gangguan yang paling sering terjadi disebabkan oleh defisiensi 21 alfa-hidroksilase, yang menyebabkan varian klasik hiperplasia adrenal kongenital yang ditandai dengan virilisasi pada wanita dan potensi krisis pembuangan garam pada neonatus. Bentuk HAK lain yang tidak terlalu parah timbul akibat defisiensi hidroksisteroid dehidrogenase, 11 beta-hidroksilase, dan p450 oksidoreduktase. Paparan androgen eksogen atau defisiensi aromatase ibu juga menyebabkan janin mengalami virilisasi alat kelamin.

Singkatnya, setiap penyimpangan dari rangkaian perkembangan seksual yang rumit dapat menimbulkan gangguan perkembangan seksual.

Patogenesis



Bagan 1. Ilustrasi perkembangan sistem reproduksi normal pada manusia.
MIS=Mullerian Inhibiting Substance, TDF=Testes Determining Factor



BAB IV

PENATALAKSANAAN BAYI PEREMPUAN DENGAN CAH

Ketika lahir diketahui bayi memiliki kelamin yang meragukan, maka penentuan jenis kelamin akan ditunda hingga diperoleh hasil pemeriksaan medis, yang meliputi pemeriksaan fisik oleh tim ahli, pemeriksaan kromosom seks (*cytogenetic analysis*), pemeriksaan hormon, pemeriksaan radiologi (USG). Dalam kasus *late onset* dimana kelainan diketahui di usia kanak-kanak, maka asesmen psikologi untuk melihat perkembangan identitas gender, ekspresi gender, perilaku anak sesuai peran gender-nya, perlu dilakukan.

□ Pembedahan

- ▣ Tujuan pembedahan rekonstruksi pada genitalia perempuan adalah agar mempunyai genitalia eksterna feminin, sedapat mungkin seperti normal dan mengoreksi agar fungsi seksualnya normal
- ▣ Pada laki-laki, tujuan pembedahan rekonstruksi adalah meluruskan penis dan merubah letak urethra yang tidak berada di tempat normal ke ujung penis. Hal ini dapat dilakukan dalam satu tahapan saja.

BAB V

DAMPAK PSIKOLOGIS PADA KELUARGA

Ambiguous genitalia menimbulkan dampak psikologis bagi penderita maupun orangtuanya. Kelahiran anak umumnya menjadi peristiwa penting dan membahagiakan dalam keluarga. Namun tidaklah demikian, bila orangtua tidak dapat menjawab pertanyaan sederhana Orangtua dari bayi perempuan yang lahir dengan alat kelamin mirip laki-laki sangat tertekan dan sulit menerima kondisi yang tidak wajar di dalam masyarakat. Orangtua umumnya merasa malu, bersalah, cemas dengan masa depan anaknya, tertekan sehingga cenderung overprotektif dan membatasi pergaulan anak dan menarik diri dari keterlibatan dalam masyarakat (Armstrong, Henderson, Hoan, & Warne, 2006; Ediati dkk, 2014;

Sandberg, Gardner, & Cohen-Kettenis, 2012). Orangtua juga umumnya merahasiakan kondisi ini dari anaknya dengan tujuan agar tidak menghambat perkembangan psikologis anak (Ediati dkk, 2014; Sanders, Carter, & Goodacre, 2008, 2012). Orangtua dari anak dengan CAH merasa tertekan menghadapi gossip dan rumor dari tetangga yang membicarakan dengan kelainan anak mereka (Armstrong dkk, 2006; Ediati dkk, 2014). Dengan demikian, nyatalah kebutuhan akan pendampingan psikologis bagi orangtua penderita. Konseling psikologi dan psikoedukasi seringkali tidak hanya dibutuhkan oleh keluarga inti saja, namun

juga keluarga besar, seperti kakek-nenek dan kerabat lainnya, dimana pengambilan keputusan dalam keluarga akan melibatkan mereka. Sebagai contoh dalam pengambilan keputusan penentuan jenis kelamin (*sex assignment*) atau penentuan kembali jenis kelamin (*sex reassignment*) pada kasus perubahan gender pada bayi, atau pengambilan keputusan mengenai penanganan medis yang membutuhkan biaya tidak sedikit. Penerimaan keluarga terhadap kondisi anak biasanya turut mempengaruhi penerimaan keluarga terhadap anak dan pola pengasuhan orangtua di kemudian hari.

1. Kebutuhan Pendampingan Psikologis pada Masa Kanak-Kanak

Pada anak dengan CAH tipe *salt losing* atau *salt wasting*, seringkali caregiver tidak mengetahui bahwa anak dapat mengalami shock (hiponatremi atau krisis adrenal) karena dehidrasi sewaktu anak diare atau muntah-muntah. Seringkali caregiver menunda mencari pengobatan karena mengira muntah/diare tersebut akan berkurang seiring dengan berjalannya waktu, namun seringkali penundaan ini mengakibatkan anak meninggal dunia. Pada anak dengan CAH tipe *simple virilizing*, jika tidak mendapatkan terapi hormonal untuk mengontrol kadar testosterone dalam tubuh, maka maskulinisasi terus berlangsung baik pada tubuh maupun perilaku. Bila terjadi pada anak perempuan, maka perilaku dan minatnya terhadap teman bermain, jenis permainan/aktivitas

bermain, maupun minat berpakaian cenderung maskulin; maskulinisasi pada tubuh pun berlanjut (Berenbaum & Hines, 1992; Hines, 2006, 2010, 2011).

Kuatnya pengaruh paparan androgen prenatal dan postnatal menyebabkan maskulinisasi perilaku dan minat terhadap mainan/aktivitas bermain pada anak sulit dipengaruhi oleh orangtua melalui pola pengasuhan (Wong, Pasterski, Hindmarsh, Geffner, & Hines, 2013). Hal ini seringkali menimbulkan keluhan pada orangtua yang merasakan 'keanehan' pada anaknya (perempuan dengan CAH) yang sangat menyukai sepakbola atau mainan ala tentara atau selalu berpakaian seperti laki-laki. Bahkan pada anak perempuan (karyotip 46,XX) dengan CAH yang tidak pernah menerima terapi hormone, secara bertahap mengalami perubahan gender, dari perempuan menjadi laki-laki, secara bertahap pada tahun awal hingga memasuki masa remaja (Ediati dkk, 2015; Meyer-Bahlburg dkk,1996).

Dalam konseling psikologi, penting untuk menekankan pada orangtua mengenai pentingnya mencapai kualitas hidup anak secara optimal disbanding dengan mempermasalahkan jenis mainan/pakaian atau perilaku anak perempuan mereka yang cenderung maskulin. Dalam kasus dimana perubahan gender terjadi secara alami karena keterlambatan penanganan, maka asesmen identitas gender perlu dilakukan dengan hati-hati dan objektif (menghindarkan pengaruh preferensi orangtua

terhadap jenis kelamin tertentu dari anak). Psikolog perlu mempertimbangkan apakah kecenderungan pola pengasuhan pada jenis kelamin tertentu, penerimaan/dukungan sosial terhadap jenis kelamin tertentu di dalam keluarga/sekolah, dan penghayatan anak terhadap identitas gendernya (merasa bahagia atau tertekan hidup dalam gender tertentu). Pada anak perempuan dengan CAH yang menjalani terapi hormonal, mereka harus minum hydrocortisone dan fludrocortisones setiap hari untuk menjaga kesehatan dan mencegah maskulinisasi tubuh. Anak-anak seringkali belum menyadari pentingnya minum obat setiap hari dan dampaknya jika minum obat secara tidak teratur. Ketidakpatuhan terhadap pengobatan rutin merupakan hal penting yang perlu mendapatkan perhatian tim medis maupun orangtua. Seringkali orangtua mempercayakan saja pada anak atau pada pasangannya (istri/suaminya) tanpa melakukan pengawasan apakah obat tersebut sungguh sudah diminum anak. Anak-anak dengan CAH pada umumnya memiliki tinggi tubuh yang lebih tinggi dibanding teman sebayanya sehingga seringkali menjadi lebih populer dibanding sebayanya. Namun anak-anak yang telah paham perbedaan genitalia pada anak laki-laki dan perempuan, mereka cenderung mulai membatasi lingkungan pergaulan mereka. Bahkan orangtua memutuskan anaknya untuk bersekolah yang dekat dengan tempat tinggal meskipun kurang berkualitas dengan pertimbangan agar anak dapat pulang ke

rumah saat ingin buang air kecil sehingga meminimalkan kemungkinan guru dan teman sekolahnya mengetahui kelainan yang diderita anak perempuan dengan CAH.

2. Dampak Psikologis dan Kebutuhan Pendampingan Psikologis pada Masa Remaja

Pada masa remaja, tubuh dan kejiwaan anak mengalami perubahan yang sangat drastis. Perubahan hormon pada masa remaja seringkali diwaspadai pengaruhnya terhadap perkembangan *gender dysphoria* (ketidakpuasan dengan gender yang ditentukan sejak lahir), yang seringkali menjadi penanda bagi terjadinya perubahan identitas gender (*gender reassignment*) di masa dewasa (Cohen-Kettenis, 2010). Ketertarikan dengan lawan jenis dengan keinginan menjalin relasi seksual merupakan bagian dari tugas perkembangan masa remaja, namun dapat menjadi masa-masa yang sulit bagi remaja dengan CAH, terutama jika ia kurang memiliki pemahaman yang baik mengenai kondisi CAH-nya. Perilaku maskulin dan minatnya terhadap aktivitas/bidang kerja yang maskulin dapat membatasi sosialisasi remaja CAH dan menyebabkan ia semakin kurang bahagia dengan kehidupannya sebagai perempuan (Ediati dkk, 2015). Seringkali, remaja dengan CAH melewati masa remajanya dengan penuh kecemasan, terutama jika telah sering mengalami pengalaman tidak menyenangkan karena berulang kali menjalani pemeriksaan fisik dan pengambilan foto terhadap genitalnya (Cohen- Kettenis,

2010). Dalam hal tumbuh kembang, anak dengan CAH memiliki tinggi tubuh melebihi teman sebayanya dikarenakan usia tulang (*bone age*) yang melebihi usia sebayanya; namun memasuki masa remaja, usia tulang cenderung menutup dengan cepat (di bawah usia 17 tahun) sehingga pertumbuhan tinggi remaja dengan CAH akan terhenti di saat teman-teman sebayanya bertambah tinggi tubuhnya dengan pesat (Merke & Poppas, 2013).

3. Kebutuhan Pendampingan Psikologis pada Masa Dewasa

Pada masa dewasa, kebutuhan untuk mendapat pasangan, perilaku seksual, orientasi seksual, dan perkawinan menjadi persoalan yang penting. Banyak penelitian pun dilakukan terutama untuk mengetahui dampak operasi penyesuaian kelamin terhadap kualitas hidup wanita dewasa dengan CAH. Hasil penelitian pun tidak konsisten; sebagian melaporkan bahwa wanita dewasa merasa puas setelah menjalani feminizing genital surgery (clitoroplasty/vaginoplasty), namun sebagian merasa tidak puas dan stress dengan seksualitasnya (Crouch, Liao, Woodhouse, Conway, & Creighton, 2008; Minto, Liao, Woodhouse, Ransley, & Creighton, 2003). Perempuan dewasa seringkali merasa tidak puas dengan anggota tubuhnya yang berkaitan dengan karakteristik seks primer maupun sekunder; merasa tertekan dengan adanya kemungkinan infertil dan takut menghadapi konsekuensi infertilitas, misalnya diceraikan suami atau batal dinikahi ketika mengetahui kondisi penderita yang

memiliki CAH (Ediati dkk, 2013). Pada umumnya wanita dewasa dengan CAH hanya tertarik secara seksual dengan laki-laki, namun mereka cenderung tidak berpacaran atau menikah dibanding wanita lainnya yang tidak memiliki kondisi CAH (Ediati dkk, 2013; Zucker dkk, 1996).

Tabu untuk membicarakan seksualitas merupakan hal jamak ditemui di masyarakat, demikian pula diantara penderita CAH dan keluarganya sehingga seorang psikolog/konselor haruslah memiliki kesiapan dan inisiatif untuk menghilangkan sekat tabu dalam membahas seksualitas dalam sesi konseling psikologi. Penting juga bagi psikolog/konselor untuk memahami kultur setempat berkaitan dengan seksualitas, perkawinan, infertilitas, serta nilai anak perempuan/laki-laki di dalam konteks budaya masyarakat setempat dimana penderita.

Ambiguous genitalia utamanya dapat terjadi apabila ketidakseimbangan hormon pada saat kehamilan mengganggu perkembangan organ seksual dari janin. Gangguan dari tahapan yang menentukan jenis kelamin pada janin dapat menyebabkan adanya ketidaksesuaian antara penampakan genitalia eksternal pada bayi dengan organ seksual internal atau status seksual secara genetik (XX atau XY).

Pemahaman dan reaksi terhadap memiliki anak dengan alat kelamin ambigu baru-baru ini dipelajari secara sistematis. Bagi sebagian orang tua dan pengasuh, perasaan

terisolasi dan kekhawatiran mengenai masa depan anak mereka yang terkena dampak dalam hal stigmatisasi dan disfungsi seksual adalah hal yang sangat penting. Salah satu pendekatan potensial untuk memperbaiki masalah ini adalah dengan memberikan informasi dan pilihan penatalaksanaan kepada keluarga pada awal kehamilan. Penelitian telah dilakukan untuk melihat diagnosis prenatal dan pengobatan wanita dengan defisiensi 21-hidroksilase CAH, salah satu penyebab paling umum dari alat kelamin ambigu. Dosis deksametason yang dimulai pada atau sebelum minggu kesembilan kehamilan dan dilanjutkan hingga cukup bulan telah terbukti mengurangi virilisasi sebesar 80-85%. Namun, pengobatan terhadap janin ini masih kontroversial karena beberapa alasan. Yang paling penting, hanya 1 dari setiap 8 pasien adalah perempuan yang akan mendapatkan manfaat dari pengobatan, dan metode invasif untuk menentukan jenis kelamin dan status CAH (yang juga membawa risiko) tidak tersedia sebelum masa pengobatan untuk deksametason dibuka. Hal ini menyebabkan pengobatan yang tidak diperlukan selama beberapa minggu hingga tes ini dapat memastikan status HAK. Namun sekarang, diagnosis prenatal non-invasif menggunakan pengurutan paralel besar-besaran dari DNA janin bebas sel mungkin dapat menentukan diagnosis prenatal sejak usia kehamilan 6 minggu. Penelitian lebih lanjut perlu dilakukan mengenai hal ini, namun bagi keluarga yang sudah memiliki anak yang terkena dampak atau

mengetahui bahwa mereka adalah pembawa virus, hal ini mungkin bisa menjadi pilihan di masa depan. Selain itu, tes ini dapat digunakan untuk melihat kondisi autosomal dominan atau terkait X lainnya yang menyebabkan ambiguitas pada alat kelamin, terutama bila janin diketahui berisiko.

Pasien yang diagnosis dan/atau pengobatan prenatalnya bukan merupakan suatu pilihan, prognosis dan penatalaksanaannya telah meningkat secara signifikan dari waktu ke waktu namun masih terdapat banyak kompleksitas. Penelitian kami terhadap orang tua yang memiliki anak dengan DSD mengungkapkan bahwa penampilan alat kelamin yang tidak lazim dapat mengakibatkan stres yang signifikan dan strategi pengasuhan yang maladaptif. Misalnya, ibu yang memiliki anak dengan alat kelamin ambigu mengalami stres yang lebih besar jika anak mereka belum menjalani operasi alat kelamin “korektif” dan beberapa orang tua percaya bahwa operasi tersebut menghilangkan stigmatisasi yang mungkin timbul karena alat kelamin anak mereka yang ambigu . Namun, seiring dengan bertambahnya usia anak-anak mereka setelah masa bayi, beberapa orang tua menyadari bahwa DSD anak mereka belum membaik melalui genitoplasti, dan kekhawatiran terhadap putra atau putri mereka muncul kembali . Sebagai gambaran, di antara orang tua yang diteliti oleh kelompok kami, pengasuh remaja penderita DSD mengalami peningkatan stres seiring dengan bertambahnya usia anak mereka meskipun banyak dari mereka telah menjalani

operasi lebih awal. Selain itu, orang tua yang anak-anaknya berjenis kelamin laki-laki melaporkan bahwa anak laki-laki mereka paling rentan dan tingkat depresi yang mereka laporkan berhubungan langsung dengan penampilan alat kelamin anak laki-laki mereka yang tidak lazim. Ringkasnya, para orang tua melaporkan bahwa meskipun genitoplasti dini tampaknya dapat “memperbaiki” beberapa kekhawatiran mereka terhadap anak mereka yang mengidap DSD, perbaikan ini tidak akan bertahan lama. Sebaliknya, yang perlu ditekankan kepada keluarga adalah bagaimana menghidupi anaknya yang berbeda, namun tidak rusak. Perawatan interdisipliner yang berpusat pada keluarga dengan komunikasi yang terbuka dan jelas antara pasien, orang tua, dan pengasuh telah terbukti penting untuk kualitas hidup yang optimal.

Selain itu, jaringan keluarga yang memiliki pengalaman pribadi dalam mengasuh anak dengan alat kelamin ambigu dapat menjadi sumber daya yang sangat berharga.

Beberapa dugaan penyebab dari kondisi ini di antaranya:

- Kurangnya hormon pria pada janin dengan struktur genetik laki-laki dapat menyebabkan terjadinya ambiguous genitalia. Sedangkan ekspos terhadap hormon pria saat perkembangan dapat menyebabkan terjadinya ambiguous genitalia pada janin dengan struktur genetik perempuan.

- Mutasi pada gen tertentu dapat memengaruhi perkembangan seksual dari janin dan menyebabkan ambiguous genitalia.
- Abnormalitas kromosom, seperti tidak adanya satu kromosom seksual atau terdapat satu kromosom seksual yang berlebih, juga dapat menyebabkan ambiguous genitalia.
- Pada sebagian kasus, penyebab dari ambiguous genitalia belum dapat ditentukan.

Penyebab dari ambiguous genitalia pada janin yang memiliki struktur genetik perempuan dapat berupa:

- Hiperplasia adrenal kongenital. Sebagian jenis dari kondisi genetik ini dapat menyebabkan kelenjar adrenal memproduksi hormon pria (androgen) yang berlebih.
- Ekspos terhadap hormon pria pada saat kehamilan. Beberapa jenis pengobatan dapat mengandung hormon pria atau menstimulasi produksi hormon pria pada wanita hamil, yang dapat menyebabkan genitalia janin perempuan untuk menjadi lebih maskulin. Janin yang sedang berkembang juga dapat terekspos terhadap hormon pria yang berlebih apabila ibu memiliki penyakit atau kondisi yang menyebabkan ketidakseimbangan hormon.
- Pada sebagian kecil kasus, tumor pada ibu dapat memproduksi hormon pria.

Penyebab dari ambiguous genitalia pada janin yang memiliki struktur genetik laki-laki dapat berupa:

- Perkembangan testis yang terganggu. Hal ini dapat terjadi sebagai akibat dari abnormalitas genetik atau penyebab yang tidak diketahui.
- Sindrom insensitivitas androgen. Pada kondisi ini, jaringan genital yang berkembang tidak menunjukkan respons yang normal terhadap hormon yang diproduksi oleh testis.
- Kelainan pada testis atau testosteron. Serangkaian kelainan dapat memengaruhi aktivitas dari testis. Hal ini dapat mencakup kelainan struktural dari testis, masalah pada produksi hormon testosteron pada pria, atau masalah pada reseptor selular yang memberikan respons terhadap testosteron.

Riwayat keluarga dapat memiliki peran dalam terjadinya ambiguous genitalia, karena banyak gangguan perkembangan seksual dapat terjadi sebagai akibat dari abnormalitas genetik yang diturunkan.

Beberapa kemungkinan faktor risiko untuk ambiguous genitalia mencakup riwayat kondisi kesehatan pada keluarga sebagai berikut:

- Kematian pada masa bayi yang tidak diketahui penyebabnya

- Infertilitas, tidak mengalami menstruasi, atau rambut wajah yang berlebih pada wanita
- Abnormalitas genital
- Kelainan perkembangan fisik selama pubertas
- Hiperplasia adrenal kongenital, yakni sekelompok kelainan genetik bawaan yang memengaruhi kelenjar adrenal.

4. Gejala

Tim medis yang menangani pasien dengan ambiguous genitalia dapat mengenali kondisi ini pertama kali sesaat setelah bayi dilahirkan. Terkadang, ambiguous genitalia dapat dicurigai sebelum kelahiran saat dilakukan pemeriksaan penunjang tertentu.

Karakteristik dari kondisi ini dapat memiliki derajat keparahan yang bervariasi, bergantung dari pada tahap manakah selama perkembangan genitalia masalah mulai timbul serta penyebab dari kelainan tersebut.

Bayi yang memiliki struktur genetik perempuan (dengan dua kromosom X) dapat memiliki tanda dan gejala sebagai berikut:

- Klitoris yang membesar, yang dapat menyerupai penis
- Labia yang tertutup, atau labia yang disertai lipatan dan menyerupai skrotum
- Benjolan yang teraba seperti testis pada labia yang menutup.

Bayi yang memiliki struktur genetik laki-laki (dengan satu kromosom X dan satu kromosom Y) dapat memiliki tanda dan gejala sebagai berikut:

- Kondisi di mana uretra, yakni saluran tipis yang menghantarkan urine dan air mani, tidak terbentuk hingga ujung penis (hipospadia)
- Ukuran penis yang sangat kecil dengan ujung uretra mendekati skrotum
- Tidak adanya satu atau kedua testis pada struktur yang menyerupai skrotum
- Skrotum yang tidak disertai testis dengan bentuk menyerupai labia dengan atau tanpa adanya mikropenis, atau penis yang berukuran sangat kecil.

5. Diagnosis

Ambiguous genitalia secara umum terdiagnosis pada saat bayi lahir atau sesaat setelahnya. Tim dokter dan perawat yang membantu persalinan dapat mengamati adanya tanda dari ambiguous genitalia pada bayi baru lahir.

Pada bayi yang lahir dengan ambiguous genitalia, dokter dapat melakukan beberapa hal untuk menentukan penyebab yang mendasarinya. Hal ini dapat membantu untuk memandu penanganan dan pembuatan keputusan terkait dengan jenis kelamin bayi.

Dokter umumnya akan memulai dengan menanyakan pertanyaan terkait riwayat medis, riwayat keluarga, serta riwayat kehamilan dan persalinan. Lalu, akan dilakukan pemeriksaan fisik untuk mengevaluasi genitalia dari bayi.

Beberapa kemungkinan pemeriksaan penunjang yang dapat direkomendasikan adalah:

- Pemeriksaan darah untuk mengukur kadar hormon
- Pemeriksaan darah untuk menganalisis kromosom dan menentukan status seksual secara genetik (XX atau XY) atau pemeriksaan untuk kelainan gen tunggal
- Pemeriksaan ultrasonografi rongga panggul dan abdomen untuk mengevaluasi adanya testis yang belum turun, adanya rahim, atau adanya vagina
- Pemeriksaan sinar X menggunakan zat pewarna kontras untuk membantu klarifikasi struktur anatomi saluran reproduksi pada bayi

Sesuai dengan informasi yang dikumpulkan dari rangkaian pemeriksaan tersebut, dokter dapat menyimpulkan jenis kelamin dari bayi. Hal ini dapat berkaitan dengan penyebab, status seksual secara genetik, anatomi dari saluran reproduksi, kemampuan reproduksi dan fungsi seksual di masa depan, dugaan identitas gender, serta diskusi dengan orang tua dari bayi.

Penentuan jenis kelamin pada sebagian kasus dapat kompleks dan dampak jangka panjangnya dapat sulit untuk diprediksi.

6. Penanganan

Setelah sampai pada kesepakatan terkait dengan jenis kelamin bayi, penanganan dari ambiguous genitalia dapat ditentukan. Tujuan dari penanganan adalah kesejahteraan psikologis dan sosial dari bayi, serta untuk menunjang semaksimal mungkin fungsi seksual dan fertilitas di masa depan. Waktu dimulainya penanganan bergantung dari situasi spesifik pada bayi.

Ambiguous genitalia merupakan kondisi yang jarang dan kompleks, dan dapat membutuhkan tim dengan banyak pakar. Tim yang terlibat dapat mencakup dokter anak, dokter neonatologi, dokter urologi anak, dokter bedah anak, dokter endokrinologi, pakar genetik, psikolog, dan tenaga sosial.

Pengobatan hormonal dapat membantu untuk mengoreksi atau mengompensasi adanya ketidakseimbangan hormonal. Misalnya, pada bayi dengan struktur genetik wanita dengan klitoris yang membesar disebabkan oleh adanya hiperplasia adrenal kongenital derajat ringan hingga sedang, pemberian kadar hormon yang sesuai dapat membantu mengurangi ukuran dari jaringan tersebut. Sebagian pasien lainnya dapat diresepkan terapi hormon pada saat memasuki usia pubertas.

Pada anak dengan ambiguous genitalia, pembedahan dapat dilakukan untuk:

- Melindungi fungsi seksual yang normal
- Perubahan bentuk genitalia menjadi lebih tipikal

Waktu dilakukannya pembedahan akan bergantung dari situasi spesifik pada anak. Sebagian dokter dapat menunda pembedahan yang ditujukan untuk perbaikan kosmetik hingga individu dengan ambiguous genitalia dapat mencapai maturitas untuk membuat keputusan terkait penentuan jenis kelamin.

Pada perempuan dengan ambiguous genitalia, organ seksual dapat berfungsi dengan normal terlepas dari tampilan genitalia dari luar. Misalnya, pada perempuan dengan vagina yang tersembunyi di balik kulit, pembedahan pada masa kanak-kanak dapat membantu fungsi seksual di masa depan.

Pada laki-laki, pembedahan untuk merekonstruksi penis yang tidak sempurna dapat memperbaiki penampilan dari penis dan memungkinkan terjadinya ereksi. Pembedahan untuk mereposisi testis ke dalam skrotum juga dapat dilakukan apabila dibutuhkan.

Hasil dari pembedahan secara umum dapat memuaskan, namun pembedahan ulang dapat dibutuhkan seiring dengan bertambahnya usia pada sebagian kasus. Beberapa risiko terkait dengan hal ini dapat berupa tampilan kosmetik yang kurang sesuai

dengan harapan, disfungsi seksual, atau kesulitan mencapai orgasme di masa depan.

7. Pencegahan

Karena ambiguous genitalia merupakan kondisi genetik yang terdapat sejak lahir, belum terdapat metode yang efektif secara sepenuhnya dalam mencegah terjadinya kondisi ini.

Pengobatan ambigus genitalia bergantung pada penyebab dan kondisi spesifik bayi Anda. Karena ini merupakan kondisi yang jarang terjadi, maka diperlukan tim dokter spesialis untuk menyusun rencana perawatan untuk bayi. Setelah jenis kelamin genetik bayi Anda ditentukan, upaya akan dilakukan untuk menjaga kesuburan, kadar hormonal, dan perkembangan organ genital. Dokter Anda mungkin meresepkan obat yang dapat membantu mengelola kadar hormon yang tidak teratur dalam beberapa kasus. Jika pengobatan bukan merupakan pilihan, pembedahan dapat dipertimbangkan. Tujuan pembedahan adalah untuk menciptakan alat kelamin yang sesuai dengan genetik jenis kelamin dan mempertahankan fungsi seksualnya. Waktu dan risiko operasi akan disebutkan oleh dokter Anda. Terapi dan konseling juga diberikan kepada orang tua dan anak seiring pertumbuhannya.

Pengobatan ambigus genitalia bergantung pada penyebab dan kondisi spesifik bayi Anda. Karena ini merupakan kondisi yang jarang terjadi, maka diperlukan tim dokter spesialis untuk

menyusun rencana perawatan untuk bayi. Setelah jenis kelamin genetik bayi Anda ditentukan, upaya akan dilakukan untuk menjaga kesuburan, kadar hormonal, dan perkembangan organ genital. Dokter Anda mungkin meresepkan obat yang dapat membantu mengelola kadar hormon yang tidak teratur dalam beberapa kasus. Jika pengobatan bukan merupakan pilihan, pembedahan dapat dipertimbangkan. Tujuan pembedahan adalah untuk menciptakan alat kelamin yang sesuai dengan genetik jenis kelamin dan mempertahankan fungsi seksualnya. Waktu dan risiko operasi akan disebutkan oleh dokter Anda. Terapi dan konseling juga diberikan kepada orang tua dan anak seiring pertumbuhannya.

Pengobatan ambigu genitalia bergantung pada penyebab dan kondisi spesifik bayi Anda. Karena ini merupakan kondisi yang jarang terjadi, maka diperlukan tim dokter spesialis untuk menyusun rencana perawatan untuk bayi. Setelah jenis kelamin genetik bayi Anda ditentukan, upaya akan dilakukan untuk menjaga kesuburan, kadar hormonal, dan perkembangan organ genital. Dokter Anda mungkin meresepkan obat yang dapat membantu mengelola kadar hormon yang tidak teratur dalam beberapa kasus. Jika pengobatan bukan merupakan pilihan, pembedahan dapat dipertimbangkan. Tujuan pembedahan adalah untuk menciptakan alat kelamin yang sesuai dengan genetik jenis kelamin dan mempertahankan fungsi seksualnya. Waktu dan risiko operasi akan disebutkan oleh dokter Anda.

Terapi dan konseling juga diberikan kepada orang tua dan anak seiring pertumbuhannya.

Pengobatan ambigu genitalia bergantung pada penyebab dan kondisi spesifik bayi Anda. Karena ini merupakan kondisi yang jarang terjadi, maka diperlukan tim dokter spesialis untuk menyusun rencana perawatan untuk bayi. Setelah jenis kelamin genetik bayi Anda ditentukan, upaya akan dilakukan untuk menjaga kesuburan, kadar hormonal, dan perkembangan organ genital. Dokter Anda mungkin meresepkan obat yang dapat membantu mengelola kadar hormon yang tidak teratur dalam beberapa kasus. Jika pengobatan bukan merupakan pilihan, pembedahan dapat dipertimbangkan. Tujuan pembedahan adalah untuk menciptakan alat kelamin yang sesuai dengan genetik jenis kelamin dan mempertahankan fungsi seksualnya. Waktu dan risiko operasi akan disebutkan oleh dokter Anda. Terapi dan konseling juga diberikan kepada orang tua dan anak seiring pertumbuhannya. Seringkali problem *self-esteem* sangat mengganggu rasa percaya diri wanita dewasa dengan CAH sehingga mempengaruhi kemampuannya untuk mandiri maupun dalam bersosialisasi.

Secara definitif, pada ambiguous genitalia dapat dilakukan terapi hormonal dan terapi pembedahan (penyesuaian). Bila pasien menjadi laki-laki, maka tujuan pengobatan endokrin adalah mendorong perkembangan maskulinasi dan menekan perkembangan feminisasi, dengan memberikan testosteron. Bila

perkembangan mengarah kepada perempuan maka tujuan pengobatan adalah mendorong secara simultan perkembangan karakteristik seksual ke arah feminim dan menekan perkembangan maskulin. Pada CAH diberikan glukokortikoid dan hormon untuk retensi garam. Glukokortikoid dapat membantu pasien mempertahankan reaksi bila terjadi stress fisik dan menekan perkembangan maskulinisasi pada pasien perempuan. Pengobatan dengan hormon seks biasanya dimulai pada saat pubertas dan glukokortikoid dapat dilakukan lebih awal bila diperlukan, biasanya dimulai saat diagnosis ditegakkan. Pemberian terapi harus dilakukan seumur hidup untuk mempertahankan sifat karakteristik

Tujuan pembedahan rekonstruksi pada perempuan adalah agar mempunyai genetalia eksterna feminim, sedapat mungkin bentuk dan fungsinya mendekati normal. Biasanya dilakukan secara bertahap, tahap pertama mengkoreksi ukuran clitoris yang terlalu besar, dan tahap kedua dilakukan untuk mengkoreksi bentuk vagina. Pada laki-laki koreksi bertujuan untuk mengkoreksi bentuk penis dan urethra, biasanya dapat dengan satu tahapan operasi, kecuali pada kasus yang sulit. Ambiguous genetalia memerlukan penanganan secara holistik karena mempunyai bermacam dampak, antara lain medis, psikologis, sosial, maupun hukum. Menurut konsensus para ahli pediatri penanganan ambiguous genetalia ini dapat dicapai secara optimal bila: 1. Jenis kelamin bayi tidak ditetapkan

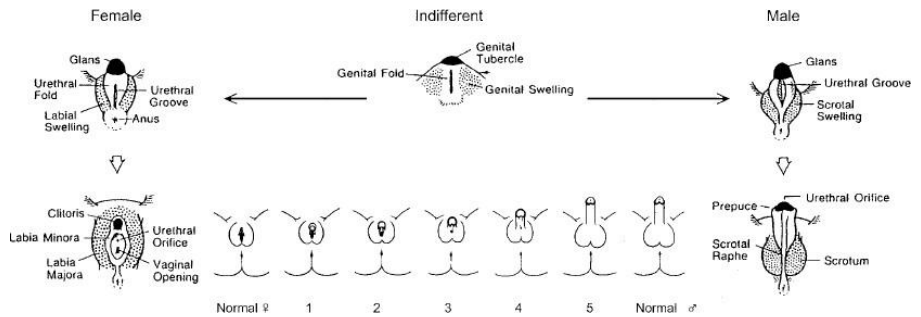
terlebih dahulu sebelum dilakukan evaluasi. 2. Evaluasi dilakukan di tempat dengan fasilitas memadai dan memiliki beberapa ahli yang kompeten dan berpengalaman di bidangnya masing-masing. 3. Setiap orang/pihak yang terkait dapat menerima hasil evaluasi. 4. Terjalin komunikasi yang terbuka dengan penderita dan keluarganya dan adanya partisipasi mereka dalam setiap pengambilan keputusan 5. Hak-hak pasien dan keluarganya harus tetap dihormati dan diperlakukan dengan baik.

Evaluasi untuk menentukan jenis kelamin anak/bayi yang sebenarnya mungkin cukup dilakukan oleh para ahli endokrin anak atau ahli andrologi saja, tetapi untuk melakukan penanganan definitif secara medis pada praktiknya tidak mudah dan seringkali tidak dapat dilaksanakan segera setelah diagnosis ditegakkan. Upaya koreksi memerlukan persiapan yang cukup dan dengan mempertimbangkan segala aspek. Pada umumnya terapi harus dilakukan secara bertahap bahkan ada yang baru dapat dilakukan dengan optimal bila sudah mencapai usia pubertas. Sebelum usia dua tahun anak biasanya belum terlalu mengerti kondisinya sehingga hampir tidak terpengaruh secara mental. Tindakan pembedahan untuk penyesuaian kelamin dinilai tepat untuk dilaksanakan sebelum usia tersebut. Kehadiran psikolog atau psikiater sangat diperlukan untuk mempersiapkan mental anak terutama yang berusia dua tahun atau lebih.

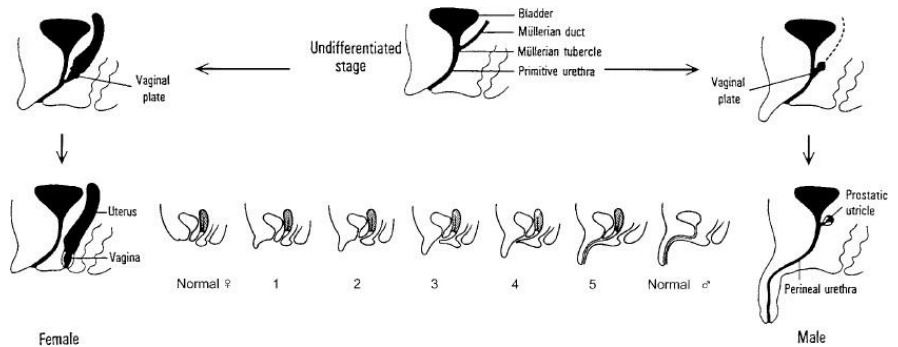
Pasien, orang tua dan keluarganya perlu benar-benar memahami tentang kelainan ini dan semua dampaknya, terutama dampak bagi anak. Di negara yang sudah maju sistem pelayanan medisnya, bayi baru lahir dengan tanda kelainan bentuk kelamin biasanya tidak diperbolehkan dibawa pulang dan diberikan identitas secara resmi sebelum dipastikan jenis kelamin sebenarnya. Dengan demikian maka permasalahan dapat lebih terfokus pada permasalahan medis dan psikologisnya.² Di Indonesia, hingga saat ini masih banyak kasus bayi/anak yang setelah umur tertentu baru diketahui jenis kelaminnya berubah menjadi lawan jenisnya, sehingga dampak yang harus dihadapi menjadi lebih luas. Banyak perbedaan pandangan dalam masyarakat ketika menyikapi masalah kelainan genetalia ini. Karena itu konseling sangat diperlukan untuk mempersiapkan mental pasien dan keluarganya, jadi sebaiknya dilakukan terhadap mereka semua. Karena mencakup banyak aspek maka konseling harus dilakukan oleh tim yang terdiri dari berbagai keahlian. Idealnya tim penanganan dan terapi terdiri dari paediatric subspecialists in endocrinology, surgery or urology or both, psychology/psychiatry, gynaecology, genetics, neonatology, bila mungkin pekerja social perawat dan medical ethics. Pembentukan team ini dapat bervariasi tergantung type kelainannya, local resources, developmental context, and location. Berdasarkan Keputusan Menteri Kesehatan Republik Indonesia No. 191/MENKES/SK/III/1989 tentang penunjukan

rumah sakit dan tim ahli sebagai tempat dan pelaksanaan operasi penyesuaian kelamin maka di Indonesia sudah ada beberapa rumah sakit yang ditunjuk sebagai pusat penanganan kelainan genital beserta Tim Pelaksana Operasi Penggantian Kelamin yang terdiri dari ahli bedah urologi, bedah plastik, ahli penyakit kandungan dan ginekologi, anesthesiologi, ahli endokrinologi anak dan dewasa (internist), ahli genetika, andrologi, psikiater/psikolog; ahli patologi, ahli hukum, pemuka agama dan petugas sosial medik. Tim ini bekerja hanya untuk penderita interseksual (tidak pada penderita transeksual) yang membutuhkan penentuan jenis kelamin, perbaikan alat genital dan pengobatan. Semua kasus yang datang akan didata, diperiksa laboratorium rutin, analisis kromosom dan DNA, pemeriksaan hormonal dan test-test lain yang dianggap perlu seperti USG, foto ronsen dll. Kegiatan tim ini adalah melaksanakan pertemuan rutin secara multidisipliner antara seluruh anggota tim dengan penderita (yang telah selesai dengan pemeriksaan penunjang untuk penegakkan diagnosis) untuk mendiskusikan penatalaksanaan, tindakan dan pengobatan yang akan dilakukan termasuk pemberian konseling.

Genitalia eksterna normal dan diferensiasi abnormal. menggunakan skala oleh Prader.



Sinus urogenital dan genitalia eksterna normal dan diferensiasi abnormal sesuai Skala Prader



BAB VI

PENANGANAN PSIKOSOSIAL

Manajemen psikososial pada DSD diantaranya adalah dengan melakukan *gender assignment & reassignment*. ***Gender assignment*** (menentukan identitas kelamin) sebaiknya dilakukan pada masa neonatus. Semakin lama menunda penentuan jenis kelamin, dapat menimbulkan risiko terjadinya penolakan terhadap eksistensi anak penderita DSD oleh kedua orangtua yang diperkirakan dapat mengganggu aspek tumbuh kembang anak terutama pada perkembangan organ reproduksi selanjutnya. Semakin lama penentuan jenis kelamin akan berpengaruh pula pada prognosis dan pemilihan terapi yang akan menentukan kapan dimulainya pemberian terapi hormonal, jenis terapi hormonal yang dipilih serta lama pemberiannya, pemilihan waktu yang tepat untuk pembedahan, hingga potensi seksualitas dan fertilitas pada DSD di usia dewasa yang mempengaruhi kualitas hidupnya. Jika penentuan jenis kelamin masih sulit ditentukan, sebaiknya para ahli yang menangani rutin memberikan penjelasan dan konseling terhadap pihak orang tua sehingga dapat memulai adaptasi terhadap kondisi yang dihadapi.

Dalam tatalaksana DSD dapat pula dilakukan ***gender reassignment*** (menentukan kembali identitas kelamin). Usia 18 bulan dianggap sebagai batas atas dalam melakukan *gender reassignment*. Jika *gender reassignment* baru dilakukan pada usia

balita atau usia anak-anak, evaluasi psikososial sangat penting, karena sudah terjadi perkembangan perilaku berdasarkan jenis kelamin yang baru. Manajemen informasi kepada anak penderita DSD oleh konselor merupakan hal yang penting dipahami. Dengan melakukan manajemen informasi yang baik, diharapkan penyandang DSD dapat menerima kondisinya saat ini, mampu menjalankan terapi yang berkesinambungan, serta mendapat edukasi mengenai perkembangan pubertas, seksualitas, dan kemungkinan potensi fertilitas dimasa mendatang. Manajemen informasi juga diberikan kepada orangtua anak dengan DSD terkait dengan kondisi, prognosis, dan pengetahuan orangtua tentang DSD.

Metode lain dalam lingkup psikososial yang dapat dilakukan adalah dengan membentuk *support groups*. Adanya *support groups* membantu menimbulkan rasa kepercayaan diri, saling membantu antar sesama dan meningkatkan kualitas hidup, serta mampu menimbulkan rasa dukungan dari pihak keluarga. Penatalaksanaan medikamentosa meliputi pemberian terapi hormonal. Pemberian terapi hormonal termasuk dalam upaya pemeriksaan untuk menegaskan diagnosis DSD sesuai dengan klasifikasinya. Pemberian terapi hormon pada DSD berdasarkan atas kebutuhan hormon seks untuk menginisiasi maturasi pubertas. Terapi hormonal ini dapat dilakukan pada saat usia penyandang DSD memasuki usia pubertas. Jika terlalu lama menunda terapi hormon dapat menimbulkan keterlambatan

perkembangan genitalia, fungsi reproduksi dan fungsi seksual serta mempengaruhi kualitas hidupnya di masa mendatang. Bila pasien menjadi laki-laki, tujuan pengobatan untuk mendorong perkembangan maskulinasi dan menekan perkembangan feminisasi. Bila perkembangan mengarah kepada perempuan maka tujuan pengobatan adalah mendorong karakteristik seksual ke arah feminim dan menekan perkembangan maskulin. Pada *congenital adrenal hyperplasia* (CAH) diberikan glukokortikoid dan hormon untuk retensi garam. Pengobatan dengan hormon seks biasanya dimulai pada saat pubertas dan glukokortikoid dapat dilakukan lebih awal bila diperlukan, biasanya dimulai saat diagnosis ditegakkan.

Bila pasien menjadi laki-laki, tujuan pengobatan untuk mendorong perkembangan maskulinasi dan menekan perkembangan feminisasi. Bila perkembangan mengarah kepada perempuan maka tujuan pengobatan adalah mendorong karakteristik seksual ke arah feminim dan menekan perkembangan maskulin. Pada *congenital adrenal hyperplasia* (CAH) diberikan glukokortikoid dan hormon untuk retensi garam. Pengobatan dengan hormon seks biasanya dimulai pada saat pubertas dan glukokortikoid dapat dilakukan lebih awal bila diperlukan, biasanya dimulai saat diagnosis ditegakkan.

BAB VII

LEGALITAS PERUBAHAN JENIS KELAMIN PADA PENDERITA AMBIGUOUS GENETALIA DI INDONESIA

Perubahan Status Identitas. Identitas seseorang/anak merupakan sesuatu yang sangat penting dan akan selalu digunakan dalam segala aspek kehidupan, sehingga oleh pemerintah dibuatkan aturan khusus yang tercantum dalam Undang-Undang Nomor 23 Tahun 2002 Tentang Perlindungan Anak. Pasal 5 Setiap anak berhak atas suatu nama sebagai identitas diri dan status kewarganegaraan. Pasal 27 (1) Identitas diri setiap anak harus diberikan sejak kelahirannya. (2) Identitas sebagaimana dimaksud dalam ayat (1) dituangkan dalam akta kelahiran. (3) Pembuatan akta kelahiran didasarkan pada surat keterangan dari orang yang menyaksikan dan / atau membantu proses kelahiran. (4) Dalam hal anak yang proses kelahirannya tidak diketahui, dan orang tuanya tidak diketahui keberadaannya, pembuatan akta kelahiran untuk anak tersebut didasarkan pada keterangan orang yang menemukannya Dan juga dalam Undang-undang No. 23 Tahun 2006 tentang Administrasi Kependudukan¹⁶ Pasal 27 (1) Setiap kelahiran wajib dilaporkan oleh Penduduk kepada Instansi Pelaksana di tempat terjadinya peristiwa kelahiran paling lambat 60 (enam puluh) hari sejak kelahiran. (2) Berdasarkan laporan sebagaimana dimaksud pada ayat (1), Pejabat Pencatatan Sipil mencatat pada Register Akta Kelahiran dan menerbitkan Kutipan

Akta Kelahiran. Identitas diri tentu tidak dapat dipisahkan dengan jenis kelamin. Jenis kelamin merupakan salah satu unsur utama identitas personal yang dimiliki sejak lahir, bahkan sejak pembuahan. Nama, sebagai unsur utama identitas personal yang lain, pada umumnya diberikan oleh orang tua juga berdasarkan jenis kelaminnya. Permasalahan sosial dan hukum pada kasus kelainan ambiguous genetalia muncul karena kesalahan “menebak” jenis kelamin bayi. Hal ini dapat terjadi antara lain karena kurangnya pengetahuan dan kesadaran dari penolong persalinan, (dokter, bidan, perawat) serta masyarakat itu sendiri. Meskipun diliputi keraguan dan tanpa diagnosis yang pasti, bayi bisa segera pulang bersama ibunya.

Hanya berdasarkan perkiraan atau kompromi antara penolong dengan orang tua bayi maka jenis kelamin ditetapkan dan dicantumkan dalam surat keterangan kelahiran. Orang tua mudah menerima keputusan ini karena pihak rumah sakit/penolong persalinan tidak memberikan informasi mengenai diagnosis yang jelas dan tindakan medis yang seharusnya segera diambil. Mungkin juga orang tua yang memaksa untuk tetap ditentukan jenis kelamin anak. Hal ini merupakan bentuk keegoisan orang tua karena hanya untuk kepentingan dirinya dalam menghadapi masyarakat kalau ditanya apa jenis kelamin puteranya tanpa mempertimbangkan akibat dimasa akan datang. (Sultana, 2011) Selain itu, sarana penunjang diagnosis yang masih minim dan mahal juga dapat

menjadi penyebab. Masyarakat yang kurang mampu akhirnya pasrah dengan kondisi anaknya dan menerima jenis kelamin yang ditentukan dari hasil perkiraan itu. Dampak hukum dan sosial dari penetapan jenis kelamin adalah pencatatan/administrasi kependudukan dan diterimanya anak oleh masyarakat sekitarnya (family, tetangga, sekolah, dan lain-lain) dengan identitas dan jenis kelamin tersebut. Untuk setiap bayi yang lahir dan telah dilaporkan secara resmi akan diterbitkan sertifikat/akta kelahiran, sebagaimana amanat pasal 5 dan pasal 27 undang-undang no 23 tahun 2002 tentang perlindungan anak dan pasal 27 undang-undang no 23 tahun 2006 tentang administrasi kependudukan. Dan berdasarkan pasal 77 UU No. 23 Tahun 2006 tentang Administrasi Kependudukan maka data yang telah tercatat secara resmi, tentang identitas dan jenis kelamin untuk bayi tersebut, yang tertuang dalam akta kelahiran (dokumen kependudukan) telah berkekuatan hukum tetap (pasal 1(8) UU No 23/2006) dan tidak boleh dirubah dengan seenaknya. Pasal 77 Setiap orang dilarang mengubah, menambah atau mengurangi tanpa hak, isi elemen data pada Dokumen Kependudukan. " Ketika suatu saat jenis kelamin dapat dipastikan dan berbeda dengan jenis kelamin sebelumnya, maka ingin dilakukan pembetulan yang biasanya disertai perubahan nama, sehingga mau tidak mau data dan dokumen kependudukan harus diganti. Tetapi, dalam undang-undang administrasi kependudukan, maupun undang-undang yang lain, tidak

didapatkan pasal yang mengatur perubahan kelamin. Dalam undang-undang administrasi kependudukan, hanya ada pasal tentang pencatatan perubahan nama dan pencatatan peristiwa penting lainnya.

Pasal 52 (1) Pencatatan perubahan nama dilaksanakan berdasarkan penetapan pengadilan negeri tempat pemohon. Pasal 56 (1) Pencatatan Peristiwa Penting lainnya dilakukan oleh Pejabat Pencatatan Sipil atas permintaan Penduduk yang bersangkutan setelah adanya penetapan pengadilan negeri yang telah memperoleh kekuatan hukum tetap. Yang dimaksud dengan peristiwa penting sebagaimana tercantum dalam pasal 1(17) tersebut tidak tercantum adanya pergantian jenis kelamin. pasal 1 (17)Peristiwa Penting adalah kejadian yang dialami oleh seseorang meliputi kelahiran, kematian, lahir mati, perkawinan, perceraian, pengakuan anak, pengesahan anak, pengangkatan anak, perubahan nama dan perubahan status kewarganegaraan Hakim Ronald Lumbun yang menyidangkan kasus permohonan ganti kelamin anak ATP di Pengadilan Negeri Kelas 1 B Cibinong, Kabupaten Bogor, juga menyatakan bahwa belum ada undang-undang yang mengatur tentang pergantian kelamin ini.¹⁷ "Bahwa harus diterima kenyataan bahwa sampai dengan saat ini belum terdapat substansi hukum yang mengatur secara khusus mengenai operasi pergantian jenis kelamin (*sex reassignment surgery*) di dalam pranata sistem hukum Indonesia. " Karena belum ada undang-undang yang mengatur maka timbul

kekosongan hukum. Keadaan ini tentu sangat menyulitkan penderita ambiguous genitalia untuk mengurus statusnya. Hakimpun juga tidak mudah untuk menjawab kasus yang belum ada dasar hukumnya. Namun, berdasarkan Pasal 10 ayat (1) Undang-Undang Nomor 48 Tahun 2009 Tentang Kekuasaan Kehakiman yang menyatakan : Pengadilan dilarang menolak untuk memeriksa, mengadili, dan memutus suatu perkara yang diajukan dengan dalih bahwa hukum tidak ada atau kurang jelas, melainkan wajib untuk memeriksa dan mengadilinya. " maka pengadilan berkewajiban mencari cara untuk menyelesaikan masalah yang dihadapi masyarakat, sepanjang tidak bertentangan dengan hukum yang ada, kepatutan dan kesusilaan. Dalam menegakkan hukum ada tiga unsur yang selalu harus diperhatikan, yaitu: kepastian hukum (Rechtssicherheit), kemanfaatan (Zweckmassigkeit) dan keadilan (Gerechtigkeit). Karena itu maka kasus penggantian jenis kelamin tetap harus ditangani. Dari penyelesaian kasus yang pernah ada persidangan kasus perubahan jenis kelamin merujuk pasal 52 dan pasal 56 (mengenai pencatatan perubahan nama dan peristiwa penting lainnya) dari undang-undang administrasi kependudukan.

Permohonan perubahan tersebut bukan diajukan ke PTUN (Peradilan Tata Usaha Negara) tetapi melalui peradilan negeri setempat. Setelah permohonan terdaftar, pengadilan akan memeriksa kelengkapan berkas permohonan, bila sudah memenuhi syarat kemudian ditetapkan jadwal persidangan yang

akan menghadirkan banyak pihak dan ahli antara lain para saksi, para dokter yang tergabung dalam tim penanganan penderita ambiguous genitalia tersebut, ahli lain termasuk ahli agama, dari pihak dinas kependudukan dan catatan sipil. Semua keterangan yang didapat akan digunakan oleh hakim sebagai dasar untuk penetapan. Bila permohonan dikabulkan maka pemerintah dalam hal ini dinas kependudukan dan catatan sipil tinggal melaksanakan putusan dan mengganti dokumen kependudukan dengan yang baru sesuai undang-undang administrasi kependudukan pasal 52 dan 56 tersebut di atas. Yang paling banyak dinilai dari persidangan tersebut diatas adalah keabsahan dari tindakan penyesuaian jenis kelamin terutama pembedahan. Berbagai kalangan masyarakat menyatakan ketidak setujuannya atas tindakan pembedahan karena telah menyalahi kodrat. (Koeswinarno, 2004) Sebagian kelompok lainnya melihat Pasal 4 undang-undang no 23 tahun 2002 tentang perlindungan anak yang berbunyi sebagai berikut : Pasal 4 Setiap anak berhak untuk dapat hidup, tumbuh, berkembang, dan berpartisipasi secara wajar sesuai dengan harkat dan martabat kemanusiaan, serta mendapat perlindungan dari kekerasan dan diskriminasi Yang dimaksud dengan kata hak “tumbuh, berkembang” dan “wajar” dalam pasal tersebut tentunya juga mencakup perlakuan, perawatan dan pendidikan yang sesuai dengan jenis kelamin anak. Hal ini tentu tidak dapat diperoleh bila terjadi kesalahan penetapan jenis kelamin, dan sudah semestinya dilakukan

koreksi untuk pembetulan atau penyempurnaan. Pandangan teologis dari para ahli agama berbagai ragam. Meskipun pada peristiwa ATP masih banyak perdebatan pendapat namun Ketua Majelis Ulama Indonesia (MUI), Amidhan, dan beberapa ahli lain sudah menyatakan bahwa operasi penggantian jenis kelamin pada transgender (kelainan psikologis) (takhannuts) diharamkan untuk dilakukan, sedangkan pada kasus kelamin ganda (intersex) (khuntsa), dapat dibenarkan tetapi terlebih dahulu harus dikaji secara mendalam. (Hafidzi, 2007) Demikian pula ahli agama Islam (Syaieful Anwar) dalam persidangan kasus ATP menyatakan bahwa untuk alasan medis boleh dilakukan operasi. Wasis Priyanto, SH., seorang hakim di Batang Hari, dalam catatannya mengutip tulisan Yudha Bhakti Adhiwisastra (Penafsiran dan kontruksi hukum, Alumni Bandung, 2000, hal 13-17), bahwa tanggapan Dewan Gereja Indonesia (DGI) terhadap perubahan kelamin tidak keberatan sepanjang perubahan kelamin tersebut merupakan satu-satunya jalan untuk menolong penderitaan si pemohon, sehingga ia dapat berkembang sebagai manusia yang wajar. (Priyanto, 2011) Sementara itu wali gereja Katolik Indonesia berpendapat bahwa operasi ganti kelamin pada transgender melanggar prinsip penciptaan dan cinta kasih tetapi tindakan operasi pada intersex untuk tujuan pengobatan dapat dibenarkan.

Hakim Ronald Lumbun selain menyatakan bahwa belum ada undang-undang yang mengatur tentang operasi penggantian kelamin juga menyatakan bahwa: “Secara hukum tidak di temukan adanya pelanggaran bagi dokter untuk melaksanakan tindakan operatif untuk mengganti atau menyempurnakan bentuk alat kelamin seseorang.” Dari pernyataan ini dapat diartikan secara hukum dokter dapat melakukan tindakan penyempurnaan kelamin terhadap penderita ambiguous genitalia. Dari kalangan medis sendiri juga tidak ada pertentangan walau aturan boleh dan tidaknya berganti kelamin tidak disebutkan secara spesifik dalam aturan tertulis etik kedokteran. Yang banyak menimbulkan perdebatan adalah tindakan operasi penggantian jenis kelamin pada transgender. Namun Ketua MKEK IDI (Majelis Kode Etik Kedokteran Ikatan Dokter Indonesia) dr. Agus Purwadianto pernah menyatakan bahwa teori etika kedokteran tidak hanya didasarkan pada perbuatan saja, tapi juga melihat akibat yang baik bagi orang yang bersangkutan. Artinya, operasi ganti kelamin diperkenankan jika akibatnya baik bagi yang bersangkutan.

BAB VII

CONTOH KASUS

STUDI KASUS: AMBIGUOUS GENETALIA

Arahan

Baca dan lakukan analisa terhadap studi kasus secara perorangan. Bila yang lain dalam kelompok sudah selesai membaca, jawab pertanyaan dari studi kasus. Gunakan langkah dalam pengambilan keputusan klinik pada saat memberikan jawaban. Kelompok yang lain dalam ruangan bekerja dengan kasus yang sama atau serupa. Setelah semua kelompok selesai, dilakukan diskusi tentang studi kasus dan jawaban yang dikerjakan oleh masing-masing kelompok.

Studi kasus (XY Ambiguous Genetalia)

Seorang anak, umur 6 tahun dirujuk dari dokter bedah dengan keterangan hipospadia, dan tidak ditemukan testis. Pasien merupakan anak pertama dari dua bersaudara, lahir spontan, berat lahir dan panjang lahir normal. Adik pasien, laki-laki 1,5 tahun menderita keluhan sama yaitu hipospadia dan tidak ditemukan testis. Ayah pasien pun hanya memiliki satu testis. Sepupu dari pihak ayah mempunyai keluhan seperti pasien, tidak punya lubang vagina, hanya mempunyai lubang buang air kecil, dan dibesarkan sebagai perempuan. Pemeriksaan

genital eksterna ditemukan falus 2,4 cm (normal $4,2 \pm 0,8$ cm), orifisium uretra eksterna terletak didaerah perineumpada lipatan skrotum (prader IV). Pada perabaan tidak ditemukan kedua testis. Hasil pemeriksaan kromosom 46,XY. Pemeriksaan USG abdomen tidak ditemukan testis kanan dan kiri dirongga perut. Hasil testosterone sebelum hCG < 5 ng/dL dan DHT 2,5 ng/dL , setelah hCG kadar testosteron 35,75 ng/dL dan DHT 5,0 ng/dL (normal). Pasien ditegakkan diagnosis 46XY,DSD tersangka defisiensi 5 alfa reduktase dengan klinis hipospadia penosrotal, UDT bilateral dan mikrofalus.

Diskusi:

1. Mengapa pasien didiagnosis seperti di atas ?

Investigasi pertama yang harus dilakukan untuk memulai evaluasi pasien dengan kerancuan genetalia adalah menentukan kariotipe. Pasien pada awalnya diperiksa tidak ditemukan gonad pada pemeriksaan fisis. Pemeriksaan kromosom dengan hasil 46XY, pemeriksaan USG tidak ditemukan testis sehingga dilakukan uji stimulasi hCG yang terdapat peningkatan testosterone dan DHT, sehingga pada pasien ini tidak terdapat kelainan pada gen- gen karena respon terhadap stimulasi hCG. Deferensiasi seksual perempuan dan laki-laki merupakan satu kesatuan karakteristik dari gonad, traktus genetalia interna dan

genetalia eksterna. Perkembangan organ kelamin normal melalui beberapa tahap, dan secara genetik, kromosom akan mempengaruhi perkembangan gonad menjadi testis dan ovarium. Perkembangan laki-laki dengan kromosom 46XY dimulai pada janin usia 6 minggu, pada saat itu merupakan gonad bipotensial. Kelainan gen dapat menyebabkan disgenesis gonad dan tidak muncul respon testosteron. Langkah selanjutnya menentukan virilisasi genetalia interna. Pada laki-laki genetalia interna dimulai dengan regresi duktus mullerian dan berkembangnya duktus wolffian menjadi organ reproduksi laki-laki. Minggu ke 12, testis memproduksi testostosterone merangsang duktus Wolffian membentuk duktus spermatikus, dan genetalia eksterna berkembang menjadi tipe laki-laki, protofalus menjadi penis, lipatan labioskotal menjadi skrotum dan uretra bergerak ke arah distal. Virilasi sinus urogenital dan genetalia eksterna dikontrol oleh DHT, sehingga bila terdapat defisiensi 5 alfa reduktase akan menghambat testosteron menjadi DHT, sehingga terdapat gangguan sempurnanya genetalia eksterna.

2. Bagaimana menentukan jenis kelamin?

Pada pasien ini meskipun sejak kecil tidak terdapat masalah gender, karena diperlakukan sebagai laki-laki, namun masih diperlukan perbaikan genital eksterna, dan masih menyisakan pertanyaan fertilitas di kemudian hari. Pada kasus DSD diperlakukan tidak sama dengan jenis kelaminnya kadang timbul penolakan dari bersangkutan dan orang tua, sehingga perlu pendekatan kejiwaan dalam masalah ini.

BAB VIII

PENUTUP

Tulisan ini menjelaskan secara ringkas mengenai kompleksitas problem psikologis yang dihadapi penderita ambiguous genitalia, yang dalam tulisan ini dipersempit dalam konteks perempuan dengan congenital adrenal hyperplasia. Problem psikologis yang muncul sejak masa kanak-kanak, remaja, hingga dewasa serta kebutuhan akan pendampingan psikologis sesuai dengan tahapan perkembangan yang dilalui telah diuraikan dengan harapan dapat membantu para psikolog/konselor psikologi dalam memberikan bantuan dan pendampingan psikologis kepada penderita maupun keluarganya. Pentingnya peran psikolog dalam penanganan kasus DSD telah diakui dan dinyatakan dalam konsensus bersama penanganan individu dengan DSD yang dirumuskan oleh para klinisi sejak tahun 2006 (Lee dkk, 2006). Namun demikian, keterlibatan psikolog masih sangat minimal dan diharapkan edukasi DSD terhadap komunitas psikologi dapat meningkatkan kesadaran dan kepedulian terhadap persoalan ini.

Pengobatan ambigus genitalia bergantung pada penyebab dan kondisi spesifik bayi Anda. Karena ini merupakan kondisi yang jarang terjadi, maka diperlukan tim dokter spesialis untuk

menyusun rencana perawatan untuk bayi. Setelah jenis kelamin genetik bayi Anda ditentukan, upaya akan dilakukan untuk menjaga kesuburan, kadar hormonal, dan perkembangan organ genital. Dokter Anda mungkin meresepkan obat yang dapat membantu mengelola kadar hormon yang tidak teratur dalam beberapa kasus. Jika pengobatan bukan merupakan pilihan, pembedahan dapat dipertimbangkan. Tujuan pembedahan adalah untuk menciptakan alat kelamin yang sesuai dengan genetik jenis kelamin dan mempertahankan fungsi seksualnya. Waktu dan risiko operasi akan disebutkan oleh dokter Anda. Terapi dan konseling juga diberikan kepada orang tua dan anak seiring pertumbuhannya.

Pengobatan ambigu genitalia bergantung pada penyebab dan kondisi spesifik bayi Anda. Karena ini merupakan kondisi yang jarang terjadi, maka diperlukan tim dokter spesialis untuk menyusun rencana perawatan untuk bayi. Setelah jenis kelamin genetik bayi Anda ditentukan, upaya akan dilakukan untuk menjaga kesuburan, kadar hormonal, dan perkembangan organ genital. Dokter Anda mungkin meresepkan obat yang dapat membantu mengelola kadar hormon yang tidak teratur dalam beberapa kasus. Jika pengobatan bukan merupakan pilihan, pembedahan dapat dipertimbangkan. Tujuan pembedahan adalah untuk menciptakan alat kelamin yang sesuai dengan genetik jenis kelamin dan mempertahankan fungsi seksualnya. Waktu dan risiko operasi akan disebutkan oleh dokter Anda.

Terapi dan konseling juga diberikan kepada orang tua dan anak seiring pertumbuhannya.

Pengobatan ambigu genitalia bergantung pada penyebab dan kondisi spesifik bayi Anda. Karena ini merupakan kondisi yang jarang terjadi, maka diperlukan tim dokter spesialis untuk menyusun rencana perawatan untuk bayi. Setelah jenis kelamin genetik bayi Anda ditentukan, upaya akan dilakukan untuk menjaga kesuburan, kadar hormonal, dan perkembangan organ genital. Dokter Anda mungkin meresepkan obat yang dapat membantu mengelola kadar hormon yang tidak teratur dalam beberapa kasus. Jika pengobatan bukan merupakan pilihan, pembedahan dapat dipertimbangkan. Tujuan pembedahan adalah untuk menciptakan alat kelamin yang sesuai dengan genetik jenis kelamin dan mempertahankan fungsi seksualnya. Waktu dan risiko operasi akan disebutkan oleh dokter Anda. Terapi dan konseling juga diberikan kepada orang tua dan anak seiring pertumbuhannya.

Pengobatan ambigu genitalia bergantung pada penyebab dan kondisi spesifik bayi Anda. Karena ini merupakan kondisi yang jarang terjadi, maka diperlukan tim dokter spesialis untuk menyusun rencana perawatan untuk bayi. Setelah jenis kelamin genetik bayi Anda ditentukan, upaya akan dilakukan untuk menjaga kesuburan, kadar hormonal, dan perkembangan organ genital. Dokter Anda mungkin meresepkan obat yang dapat membantu mengelola kadar hormon yang tidak teratur dalam

beberapa kasus. Jika pengobatan bukan merupakan pilihan, pembedahan dapat dipertimbangkan. Tujuan pembedahan adalah untuk menciptakan alat kelamin yang sesuai dengan genetik jenis kelamin dan mempertahankan fungsi seksualnya. Waktu dan risiko operasi akan disebutkan oleh dokter Anda. Terapi dan konseling juga diberikan kepada orang tua dan anak seiring pertumbuhannya.

Bayi baru lahir yang memiliki alat kelamin ambigu harus dianggap sebagai keadaan darurat medis karena masalah yang mengancam jiwa terjadi dalam beberapa kasus. Pemeriksaan harus segera dimulai dalam upaya mendapatkan diagnosis yang tepat jika memungkinkan. Pada 46, XX DSD, jenis kelamin perempuan dalam pengasuhan biasanya diamati karena sebagian besar kasus akan mengembangkan potensi kesuburan meskipun terjadi maskulinisasi pada alat kelamin luar.

Selain itu, banyak bukti menunjukkan bahwa perkembangan identitas gender perempuan terjadi pada pasien tersebut. Di 46, XY DSD, pengasuhan perempuan atau laki-laki mungkin sesuai. Pemeliharaan jenis kelamin laki-laki direkomendasikan untuk pasien dengan defisiensi 5α -reduktase atau 17β -hidroksisteroid dehidrogenase karena potensi kesuburan laki-laki untuk kelompok ini. Setelah diagnosis yang tepat, orang tua harus dididik tentang DSD, termasuk apa yang diketahui tentang hasil jangka panjang. Setelah orang tua menerima pendidikan ini, tim penulis harus mendukung orang

tua ketika mereka memutuskan jenis kelamin yang tepat untuk mengasuh bayi baru lahir mereka yang terkena dampak. Terakhir, merujuk orang tua ke kelompok pendukung dan mengenalkan mereka kepada pengasuh lain dari anak yang lahir dengan kelainan genital ambigu sangat penting untuk mengoptimalkan pemahaman dan penerimaan orang tua terhadap kondisi anaknya. Dengan meningkatnya pemahaman dan penerimaan, maka dapat diperoleh tumbuh kembang yang optimal pada anak yang lahir dengan kelainan genital ambigu.

Kesimpulan

- Kasus ambigu genital interseksualitas bisa ditemukan dalam praktek sehari-hari, oleh sebab itu pendekatan diagnostic interseksualitas cukup layak untuk lebih dipahami. Dalam menentukan jenis kelamin seseorang diperlukan minimal 7 sifat, yaitu: susunan kromosom, jenis gonad, morfologi genital interna, morfologi genital eksterna, hormone seks, pengasuhan, serta peranan dan orientasi.

DAFTAR PUSTAKA

- Armstrong, K. L., Henderson, C., Hoan, N. T., AIHW. 2021. "Australia's Mothers and Babies: Maternal Deaths - Australian Institute of Health and Welfare." 2021. <https://www.aihw.gov.au/reports/mothers-babies/maternal-deaths-australia>.
- Akhter, Halima, and MdR. Mahbubur Alam. 2019. "Understanding the Trends of Maternal and Neonatal Mortality in Bangladesh in the Context of South Asia." *Advances in Anthropology* 09 (01): 56–69. <https://doi.org/10.4236/aa.2019.91004>.
- Aveyard, Helen, Sheila Payne, and Nancy Preston. 2021. *A Postgraduate's Guide to Doing a Literature Review*. Open University Press. 2nd Editio. Vol. 30. Chennai: McGraw Hill. <https://doi.org/10.7748/ns.30.20.16.s20>.
- Bazirete, Oliva, Manassé Nzayirambaho, Aline Umubyeyi, Marie Chantal Uwimana, and Marilyn Evans. 2020. "Influencing Factors for Prevention of Postpartum Hemorrhage and Early Detection of Childbearing Women at Risk in Northern Province of Rwanda: Beneficiary and Health Worker Perspectives." *BMC Pregnancy and Childbirth* 20 (1). <https://doi.org/10.1186/S12884-020-03389-7>.
- CDC. 2020. "Pregnancy Mortality Surveillance System | Maternal and Infant Health | CDC." CDC. 2020. <https://www.cdc.gov/reproductivehealth/maternal-mortality/pregnancy-mortality-surveillance-system.htm#trends>.

- Chen, Lu, Penghui Feng, Lance Shaver, and Zengwu Wang. 2021. "Maternal Mortality Ratio in China from 1990 to 2019: Trends, Causes and Correlations." *BMC Public Health* 21 (1): 4–11. <https://doi.org/10.1186/s12889-021-11557-3>.
- Duan, Yuqi, Junyi Shi, Zongbin Wang, Shuduo Zhou, Yinzi Jin, and Zhi Jie Zheng. 2021. "Disparities in Covid-19 Vaccination among Low-, Middle-, and High-Income Countries: The Mediating Role of Vaccination Policy." *Vaccines* 9 (8): 1–12. <https://doi.org/10.3390/vaccines9080905>.
- Durham, Jo, Alongkone Phengsavanh, Vanphanom Sychareun, Isaac Hose, Viengnakhone Vongxay, Douangphachanh Xaysomphou, and Keith Rickart. 2018. "Misoprostol for the Prevention of Postpartum Hemorrhage during Home Births in
- Dye, Thomas R. 2017. *Understanding Public Policy*. *Understanding Public Policy*. Eckhardt, Martin, Siw Carljford, Tomas Faresjö, Antonio Crespo-Burgos, Birger C.
- Forsberg, and Magnus Falk. 2019. "Universal Health Coverage in Marginalized Populations: A Qualitative Evaluation of a Health Reform Implementation in Rural Ecuador." *INQUIRY: The Journal of Health Care Organization, Provision, and Financing* 56: 1–10. <https://doi.org/10.1177/0046958019880699>.
- Flanagan, Sara V., Tina Razafinamanana, Charlotte Warren, and Jana Smith. 2021. "Barriers Inhibiting Effective Detection and Management of Postpartum

- Foundation, Anesthesia Patient Safety. 2016. "National Partnership for Maternal Safety -Maternal Safety Bundles - Anesthesia Patient Safety Foundation." 2016. <https://www.apsf.org/article/national-partnership-for-maternal-safety-maternal-safety-bundles/>.
- Fusheini, Adam, and John Eyles. 2016. "Achieving Universal Health Coverage in South Africa through a District Health System Approach: Conflicting Ideologies of Health Care Provision." <https://doi.org/10.1186/s12913-016-1797-4>.
- GTR. 2017. "Overview of the Situation of Maternal Morbidity and Mortality: Latin America and the Caribbean." *The ASHA Leader* 22 (12): 24–26. <https://doi.org/10.1044/leader.ppl.22122017.24>.
- Hacker, Neville F., Joseph C Gambone, and Calvin J Hobel. 2016. *Hacker & Moore'S Essentials of Obstetrics & Gynecology*. Edited by Joseph C Gambone. Elsevier. Sixth Edit. Vol. 1. Canada: Elsevier Inc.
- Hasegawa, Junichi, Shinji Katsuragi, Hiroaki Tanaka, and Akiko Kurasaki. 2019. "Decline in Maternal Death due to Obstetric Haemorrhage between 2010 and 2017 in Japan." <https://doi.org/10.1038/s41598-019-47378-z>.
- Hasegawa, Junichi, Akihiko Sekizawa, Hiroaki Tanaka, Shinji Katsuragi, Kazuhiro
- Osato, Takeshi Murakoshi, Masahiko Nakata, Masamitsu Nakamura, Jun Yoshimatsu, and Tomohito Sadahiro. 2016. "Current Status of Pregnancy-Related Maternal Mortality in Japan: A Report from the Maternal Death Exploratory Committee in Japan." <https://doi.org/10.1136/bmjopen-2015>.

Health, Alliance for Innovation on Maternal. 2020. "Patient Safety Bundles - Improving Maternal Health | AIM Program (Previously Council on Patient Safety)." 2020. <https://safehealthcareforeverywoman.org/aim/patient-safety-bundles/>.

Healthcare, Council on Patient Safety in Women's. 2015. "COUNCIL ON PATIENT

SAFETY Obstetric Hemorrhage," no. May: 2015.

Heron, Melonie, D Ph, and Vital Statistics. 2019. "National Vital Statistics Reports

Deaths : Leading Causes for 2017" 68 (6).

Hobday, Karen, Jennifer Hulme, Ndola Prata, Páscoa Zualo Wate, Suzanne Belton, and Caroline Homer. 2019. "Scaling up Misoprostol to Prevent Postpartum Hemorrhage at Home Births in Mozambique: A Case Study Applying the ExpandNet/WHO Framework." *Global Health Science and Practice* 7 (1): 66–86. <https://doi.org/10.9745/GHSP-D-18-00475>.

Hobday, Karen, Anthony B. Zwi, Caroline Homer, Renae Kirkham, Jennifer Hulme, Páscoa Zualo Wate, and Ndola Prata. 2020. "Misoprostol for the Prevention of Post-Partum Haemorrhage in Mozambique: An Analysis of the Interface between Human Rights, Maternal Health and Development." *BMC International Health and Human Rights* 20 (1). <https://doi.org/10.1186/S12914-020-00229-9>.

Ifeagwu, Susan C, Justin C Yang, Rosalind Parkes-Ratanshi, and Carol Brayne. 2021. "Health Financing for Universal Health Coverage in Sub-Saharan Africa: A Systematic Review." <https://doi.org/10.1186/s41256-021-00190-7>.

- Karkee, Rajendra, Kirti Man Tumbahanghe, Alison Morgan, Nashna Maharjan, Bharat Budhathoki, and Dharma S Manandhar. 2021. "Sexual and Reproductive Health Matters ISSN: (Print)(Online) Journal
Homepage: <https://www.tandfonline.com/loi/zrhm21>
- Policies and Actions to Reduce Maternal Mortality in Nepal: Perspectives of Key Informants Policies and Actions to Reduce Maternal Mortality in Nepal: Perspectives of Key Informants."
<https://doi.org/10.1080/26410397.2021.1907026>.
- Kassa, Andargachew, Sarie Petronella Human, and Hirut Gameda. 2018. "Knowledge of Preconception Care among Healthcare Providers Working in Public Health Institutions in Hawassa, Ethiopia." *PLoS ONE* 13 (10): 1–11. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0204415>.
- Kemenkes RI. 2014. *Mother's Day*. <https://pusdatin.kemkes.go.id/>. Vol. 33. <https://doi.org/10.7326/0003-4819-128-9-199805010-00016>.
- Kemenkes RI. 2020. *Profil Kesehatan Indonesia Tahun 2019. Short Textbook of Preventive and Social Medicine*. https://doi.org/10.5005/jp/books/11257_5.
- Keskin, Hüseyin Levent, Yaprak Engin Üstün, Sema Sanisoğlu, Selma Karaahmetoğlu, Ayşe Özcan, Şevki Çelen, Saniye Tontuş, Yusuf Üstün, Veli Ongun, and İrfan Şencan. 2018. "The Value of Autopsy to Determine the Cause of Maternal Deaths in Turkey." *Journal of the Turkish German Gynecology Association* 19 (4): 210–14. <https://doi.org/10.4274/jtgga.2018.0082>.

- Knight, Marian, Kathryn Bunch, Derek Tuffnell, Roshni Patel, Judy Shakespeare, RohitKotnis, Sara Kenyon, and Jennifer J Kurinczuk. 2021. *Saving Lives, Improving Mothers' Care Maternal, Newborn and Infant Clinical Outcome Review Programme*. www.hqip.org.uk/national-programmes.
- Konar, Hiralal. 2016. *Dutta's Bedside Clinics and Viva-Voce in Obstetric & Gynecology*.
- Sixth Edit. Jaypee Brithers Medical Publishers (P) Ltd.
- Kraft, Michael E., and Scott R Furlong. 2018. *Public Policy: Politics, Analysis, and Alternatives*. *Public Policy: Politics, Analysis, and Alternatives*. Sixth Edit. CQ Press.
- Ling, Jonathan, Krzysztof Kaczmarek, Frederick Ato Armah, Sanni Yaya, N ' Doh, Ashken Sanogo, and Arone Wondwossen Fantaye. 2019. "Universal Health Coverage and Facilitation of Equitable Access to Care in Africa." *Frontiers in Public Health* / [Www.frontiersin.org](http://www.frontiersin.org) 1: 102. <https://doi.org/10.3389/fpubh.2019.00102>.
- Liu, Huei-Ling, and Ven-wei Lo. 2018. "An Integrated Model of Workload, Autonomy, Burnout, Job Satisfaction, and Turnover Intention among Taiwanese Reporters." *Asian Journal of Communication* 28 (2): 153-69. <https://doi.org/10.1080/01292986.2017.1382544>.
- Lu, Micheal C. 2018. "Reducing Maternal Mortality in the United States." *American Medical Association* 103 (3): 239-48. <https://doi.org/10.1023/A>.
- Lussier, Robert N, and John R Hendon. 2019. *Human Resources Management*. Sage. Third Edit. Sage Publishing. https://www.researchgate.net/publication/269107473_What_is_governance/link/548173090cf22525dcb61443/download.

- Machado, Carolina. 2018. *Organisation Behaviour and Human Resource Management*. Edited by J Paulo Davim. *The 10 Step MBA for Safety and Health Practitioners*. Springer International Publishing.
<https://doi.org/10.4324/9781315743011-5>.
- Mason, Helen, Azza Shoaibi, Rula Ghandour, Martin O’Flaherty, Simon Capewell, Rana Khatib, Samer Jabr, et al. 2014. “A Cost Effectiveness Analysis of Salt Reduction Policies to Reduce Coronary Heart Disease in Four Eastern Mediterranean Countries.” *PLoS ONE* 9 (1): 1–12.
<https://doi.org/10.1371/journal.pone.0084445>.
- Meh, C., A. Sharma, U. Ram, S. Fadel, N. Correa, J. W. Snelgrove, P. Shah, et al. 2021. “Trends in Maternal Mortality in India over Two Decades in Nationally Representative Surveys.” *BJOG: An International Journal of Obstetrics and Gynaecology*, 550–61. <https://doi.org/10.1111/1471-0528.16888>.
- Muhawarman, Aji, Dumilah Ayuningtyas, and Misnaniarti. 2017. “Communication Policy Formulation for the Implementation of Health Programs.” *Jurnal Mkm* Volume 13 (2): 97–106.
- Murray, Christopher J L, Haidong Wang, Mohsen Naghavi, and Christine Allen. 2017. “Global , Regional , and National Life Expectancy , All-Cause Mortality , and Cause-Specific Mortality for 249 Causes of Death , 1980 – 2015 : A Systematic Analysis for the Global Burden of Disease Study 2015,” 1980–2015.
[https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(16\)31012-1](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(16)31012-1).

BIODATA PENULIS



Ns. Lisda Maria Fajarillah, M.Kep. Sp. Kep. M.

Dosen di Program Studi Profesi Ners STIKES Mitra Adiguna
Palembang, Sumatera Selatan

Penulis lahir di Prabumulih, 15 Jan 1982. Anak kedua dari Tiga bersaudara dari pasangan Bpk Harmesi dan Ibu Emi Susanti. Penulis menyelesaikan Pendidikan Magister Keperawatan tahun 2018 dan Spesialis Keperawatan Maternitas di Universitas Indonesia. Penulis saat ini aktif sebagai Dosen di Program Studi Profesi Ners STIKES Mitra Adiguna Palembang, Sumatera Selatan. Aktif di organisasi Profesi PPNI, DPW_SUMSEL Divisi INFOKOM. ADI (Asosiasi Dosen Indonesia). Penulis dapat dihubungi melalui email: lisdamaria83@gmail.com.

BIODATA PENULIS



Ns. R.A. Fadila, S.Kep, M.Kes.

Dosen Keperawatan STIKES Mitra Adiguna Palembang

Penulis lahir di Palembang, 23 Desember 1988, anak keempat dari lima bersaudara, dari pasangan Bapak Ir. R. Nungcik dan ibu Nyayu Rogaya, SDN lulus tahun 2000, SMPN lulus tahun 2003, SMAN lulus tahun 2006. Masing-masing diselesaikan di Palembang.

Penulis menyelesaikan pendidikan SI Keperawatan STIK Siti Khadijah Tahun 2010, Profesi Ners tahun 2011 dan menyelesaikan Program Magister Kesehatan Jurusan Analisis Kebijakan Kesehatan di Universitas Kader Bangsa (UKB) Palembang Tahun 2018.

Penulis bertugas sebagai Dosen tetap di Program Studi SI Keperawatan STIKES Mitra Adiguna sejak tahun 2011 dan hingga saat ini masih bertugas sebagai dosen tetap di Prodi SI Keperawatan STIKES Mitra Adiguna Palembang.

Penulis dapat dihubungi melalui email radenayu.dila23@gmail.com