

Pengayaan pembelajaran dalam upaya peningkatan pengetahuan mengenai ambigus genitalia pada mahasiswi Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Abdurrahman Palembang

Ziske Maritska^{1*}, Syifa Alkaf², Rara Inggarsih¹, Zen Hafy³, Septi Purnamasari¹, Rini Nindela⁴

¹Bagian Biologi Kedokteran, Fakultas Kedokteran, Universitas Sriwijaya

²Bagian Fisiologi, Fakultas Kedokteran, Universitas Sriwijaya

³Bagian Histologi, Fakultas Kedokteran, Universitas Sriwijaya

⁴Bagian Neurologi, Fakultas Kedokteran, Universitas Sriwijaya

E-mail: ziske_maritska@unsri.ac.id

Abstrak

Disorders of Sex Development (DSD) merupakan salah satu penyakit langka dimana ditemukan gonad, kromosom, dan anatomi seks yang tidak tipikal. Meski berdampak signifikan baik bagi kesehatan fisik maupun fisik penyandanginya, kasus-kasus *DSD* seringkali *undetected* dan *underdiagnosed*. Upaya pengayaan materi dan pembelajaran hingga pelatihan mengenai *DSD* terhadap para calon tenaga kesehatan bidan merupakan salah satu tindakan nyata yang dapat dilakukan untuk meningkatkan pengetahuan dan *awareness* terhadap *DSD* untuk kemudian diharapkan dapat meningkatkan upaya identifikasi dini untuk meningkatkan kualitas hidup dan luaran pasien. Kegiatan pengabdian masyarakat ini dilakukan selama satu semester melalui serangkaian kegiatan berupa kuliah tamu untuk pengayaan pembejaraan yang dilakukan secara bertahap sebanyak tiga kali secara dalam jaringan terhadap 55 orang mahasiswa STIKES Abdurrahman Palembang. Pengukurang tingkat pengetahuan mahasiswa STIKES Abdurrahman dilakukan sebanyak dua kali, yaitu sebelum rangkaian kegiatan dimulai (*pre-test*) dan setelah kegiatan selesai (*post-test*). Dari hasil *pre-test* dan *post-test* didapatkan peningkatan pengetahuan yang semula hanya 36,4% dengan tingkat pengetahuan cukup pada saat *pre-test*, menjadi 69,1% dengan tingkat pengetahuan cukup pada saat *post-test*. Diharapkan dengan adanya pengayaan pembelajaran, para calon bidan dapat mengetahui dan memahami *DSD* sehingga di kemudian hari dapat meningkatkan upaya penapisan dini kasus-kasus ambigus genitalia yang dapat berujung pada peningkatan kualitas hidup penderitanya.

Kata Kunci: *Disorders of Sex Development, DSD, Ambigus Genitalia Pengayaan, Pengetahuan, Bidan*

Abstract

Learning Enrichment to increase knowledge about ambiguous genitalia in students at STIKES Abdurrahman Palembang. *Disorders of Sex Development (DSD)* is a rare disease in which atypical gonads, chromosomes, and sex anatomy are found. Although it has a significant impact on both the physical and mental health of individuals with *DSD*, *DSD* cases are often *undetected* and *underdiagnosed*. Efforts to enrich material and learning to training on *DSD* for prospective midwife health workers are one of the real actions that can be taken to increase knowledge and awareness of *DSD* which is then expected to increase early identification efforts to improve the quality

of life and patient outcomes. This community service activity was carried out for one semester through a series of activities in the form of guest lectures for enrichment of learning which were carried out in stages three times online for 55 students of STIKES Abdurrahman Palembang. Measurement of the level of knowledge of STIKES Abdurrahman students was carried out twice, namely before the series of activities began (pre-test) and after the activities were completed (post-test). From the results of the pre- and post-test, an increase in knowledge was obtained, which was originally only 36.4% with a sufficient level of knowledge at the time of the pre-test, to 69.1% with a sufficient level of knowledge at the time of the post-test. It is hoped that with the enrichment of learning, prospective midwives can know and understand DSD so that in the future they can improve early screening for ambiguous genitalia cases which can lead to improving the quality of life of sufferers.

Keywords: Disorders of Sex Development, DSD, Ambiguous Genitals, Enrichment, Learning, Knowledge, Midwives

1. PENDAHULUAN

Jenis kelamin anak merupakan salah satu pertanyaan utama yang kerap dilontarkan pasangan suami istri, baik selama masa kehamilan, hingga saat melahirkan. Pertanyaan ini menjadi tidak mudah dijawab pada sekitar 1:4.500-1:5.500 kelahiran di seluruh dunia yang mengalami kerancuan genitalia.¹ Kondisi kerancuan genitalia dahulu dikenal dengan istilah-istilah seperti interseks, ataupun hermaprodit. Sejak dikeluarkannya konsensus global oleh *Pediatric Endocrine Society* dan *European Society of Paediatric Endocrinology*, penggunaan istilah-istilah tersebut digantikan dengan satu terminologi baru yang lebih diterima oleh para penyandang dan juga kalangan medis, yaitu *Disorders of Sex Development (DSD)*.²

Disorders of Sex Development (DSD) merupakan suatu istilah kolektif bagi kelompok kelainan kongenital langka yang dikarakterisasi oleh perkembangan kromosom, gonad, atau anatomi seks yang atipikal.^{2,3,4} DSD sendiri diketahui sebagai suatu kondisi yang kompleks dengan variabilitas klinis yang luas, salah satunya adalah beragamnya temuan pemeriksaan fisik genitalia eksternal, yang menimbulkan tantangan tersendiri dalam upaya penegakan diagnosis DSD.^{3,5,6}

Sebagai kondisi yang mayoritas disebabkan oleh faktor genetik selain juga adanya faktor lingkungan seperti paparan hormon tertentu dan bahan kimia tertentu saat kehamilan, manifestasi klinis atau fenotipe pasien DSD yang beragam turut merefleksikan

heterogenitas etiologi genetik *DSD*.^{7,8} Mayoritas kasus *DSD* dapat diidentifikasi segera setelah lahir akibat adanya kondisi ambigu genitalia, baik genitalia eksternal dan/atau genitalia internal. Namun karena *DSD* termasuk ke dalam kondisi atau penyakit langka, maka tingkat pengetahuan akan kondisi ini pun diketahui kurang memadai bahkan di kalangan tenaga medis sekalipun. Kurangnya pengetahuan dan pemahaman akan *DSD* ini tergambar dari rentang usia diagnosis rata-rata pasien *DSD*, seperti berdasarkan salah satu penelitian yang dilakukan oleh Maritska di tahun 2017, dimana sebagian besar pasien *DSD* di RSUP Dr. Mohammad Hoesin Palembang baru teridentifikasi secara klinis mengalami *DSD* di usia anak-anak (6-12 tahun).⁹

Keterlambatan usia diagnosis ini tentu saja akan menghambat upaya pengelolaan pasien *DSD* secara maksimal yang pada akhirnya akan memengaruhi luaran dari pasien, baik fisik maupun psikis.¹⁰ Beban kondisi *DSD* tidak hanya dirasakan oleh penderitanya namun juga anggota keluarga, pun sistem kesehatan secara umum. Beban ini meliputi beban psikis karena proses diagnosis dan pengobatan yang tidak mudah, beban stigma akibat penerimaan masyarakat, beban finansial karena *DSD* tidak ditanggung oleh sistem asuransi kesehatan, dan masih banyak lagi. Dengan semua tantangan yang dialami, sudah saatnya *DSD* menjadi sorotan dan mendapatkan perhatian yang dibutuhkan untuk meningkatkan kualitas hidup penyandanganya, dan juga memberikan dukungan bagi anggota keluarga.

Sebagai bagian dari sistem layanan kesehatan, bidan memegang peranan penting dalam penapisan *DSD*. Bidan merupakan ujung tombak di perifer dalam pemberian layanan bagi wanita hamil, dan termasuk di dalamnya adalah pada saat proses kelahiran. Pembekalan ilmu mengenai ambigu genitalia sebagai manifestasi klinis utama *DSD* akan membantu para bidan masa depan untuk menapis secara dini kondisi-kondisi yang dicurigai *DSD*, sehingga bidan dapat kemudian merujuk pasien-pasien tersebut ke tenaga kesehatan yang berkompeten. Penapisan dini ini akan membantu para pasien dalam memaksimalkan kualitas hidupnya kelak. Berlandaskan hal tersebut, maka pengabdian

masyarakat ini dirancang untuk memberikan pengayaan materi dan pembelajaran dalam upaya mengetahui, dan memahami *DSD* dengan harapan para calon bidan ini akan memiliki bekal pengetahuan dan kemampuan dalam mengidentifikasi dini kasus-kasus *DSD*.

2. TINJAUAN PUSTAKA

Disorder of Sex Development (DSD) adalah kelainan kongenital dimana perkembangan kromosom, gonad dan anatomi organ seksnya atipikal.^{1,11} Istilah ini digunakan sejak Konsensus Chicago 2006 sebagai perangkat sekaligus sebagai pengganti istilah-istilah yang sebelumnya digunakan (tabel 1).

Tabel 1. Terminologi *DSD* dan kelainan seks kongenital lainnya²

Terminologi Lama	Terminologi Baru	Deskripsi
<i>Intersex</i>	<i>DSD</i>	Perkembangan genitalia abnormal
<i>True Hermaphroditism</i>	<i>Ovotesticular DSD</i>	Ditemukan ovarium maupun testis, genitalia eksterna ambigu
<i>XY sex reversal</i> (<i>XY female sex</i>)	<i>Complete gonadal</i> <i>Dysgenesis</i>	Ditemukan gonad nonfungsional dan struktur mulleri, genitalia eksterna perempuan
<i>XX sex reversal</i> (<i>XX male sex</i>), <i>female pseudohermaphroditism</i>	<i>46,XX testicular</i> <i>DSD</i>	Ditemukan testis, genitalia interna dan eksterna laki-laki
<i>Male pseudohermaphroditism</i> , <i>XY male</i> <i>undermasculinization</i>	<i>46,XY DSD</i>	Perkembangan gonad laki-laki abnormal, sintesis dan aksi androgen defisien, <i>undermaskulinize</i> genitalia eksterna dalam beberapa derajat
<i>Female</i> <i>pseudohermaphroditism</i> , <i>XX female overvirilization</i> , <i>XX female masculinization</i>	<i>46,XX DSD</i>	Perkembangan gonad perempuan abnormal, sintesis dan aksi androgen berlebihan, genitalia eksterna maskulinisasi dalam beberapa derajat

Epidemiologi

Sejak Konsensus Chicago pada tahun 2006, istilah-istilah seperti interseks, ambigu genitalia, atau hemaprodit yang dianggap menimbulkan kebingungan bagi banyak orang

dirangkum menjadi satu istilah baru yaitu *Disorder of Sex Development (DSD)*.¹² Sehingga dalam memperkirakan angka kejadian *DSD*, semua kondisi yang masuk ke dalam kategori *DSD* turut pula diperhitungkan. Secara global, angka kejadian *DSD* diperkirakan mencapai 1:4500-1:5500 per kelahiran hidup.^{3,12,13}

Klasifikasi

Berdasarkan rekomendasi dari *Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society (LWPES)* dan *the European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE)* yang dirumuskan saat konsensus Chicago pada tahun 2006, *Disorder of Sex Development (DSD)* dikategorikan menjadi tiga kategori yaitu *46,XY DSD*, *46,XX DSD* dan *Sex Chromosome DSD*, dimana ketiga kategori tersebut merupakan payung utama bagi beberapa kondisi (tabel 2).²

Tabel 2. Klasifikasi *DSD* berdasarkan *Chicago Consensus 2006* ^{2,14,15}

<i>Sex Chromosome DSD</i>	<i>46,XY DSD</i>	<i>46,XX DSD</i>
<i>45,X (Turner Syndrome and variants)</i>	<i>Disorder of Testicular Development</i>	<i>Disorder of Ovarian Development</i>
<i>47,XXY (Klinefelter Syndrome and variants)</i>	<i>Complete gonadal dysgenesis (Swyer Syndrome)</i>	<i>Ovotesticular DSD</i>
<i>45,X/46,XY (mixed gonadal dysgenesis, ovotesticular DSD)</i>	<i>Partial gonadal dysgenesis</i>	<i>Testicular DSD</i>
<i>46,XX/46,XY (chimeric, ovotesticular DSD)</i>	<i>Gonadal Regression</i>	<i>Gonadal Dysgenesis</i>
	<i>Ovotesticular DSD</i>	
	<i>Disorder in Androgen Synthesis or Action</i>	<i>Androgen Excess</i>
	<i>Androgen biosynthesis defect (17-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency, 5-alfa-reductase deficiency)</i>	<i>Fetal (11 or 21 hydroxilase Deficiency/congenital adrenal hyperplasia)</i>
	<i>Defect in Androgen Action (CAIS, PAIS)</i>	<i>Fetoplacental (aromatase deficiency, POR)</i>
	<i>LH Receptor Defect (Leydig cell hypoplasia)</i>	<i>Maternal (luteoma, exogenous)</i>
	<i>Disorder of AMH dan AMH receptor (persistent mullerian duct syndrome)</i>	

*Other (severe hypospadia,
cloacal extrophy)*

*Other (cloacal extrophy,
MURCS)*

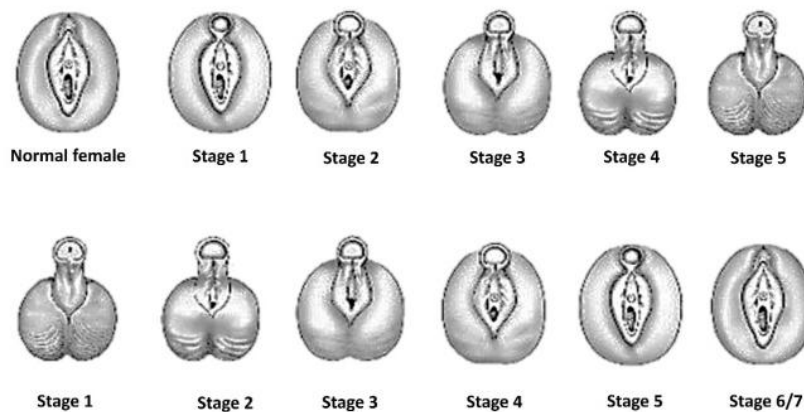
Manifestasi Klinis

Mayoritas pasien-pasien yang dicurigai *DSD* datang dengan keluhan kerancuan genitalia, maka pemeriksaan genitalia menjadi salah satu bagian utama dalam pengelolaan pasien *DSD*. Bentuk kerancuan genitalia yang kerap dijumpai berupa:¹⁶ 1) Cloacal ekstrofi, 2) Tampilan genitalia wanita dengan klitoris yang membesar dan fusi labial posterior, dan 3) Tampilan genital pria dengan *Undescended Testes* (*UDT*) bilateral, hipospadia, atau mikropenis.

Bentuk kerancuan genitalia yang disebutkan di atas kerap dijumpai di pasien-pasien neonatus dan anak-anak. Sementara itu, pada pasien-pasien usia remaja hingga dewasa muda, keluhan yang biasanya membawa mereka datang berkonsultasi dan mengarah ke diagnosis banding *DSD* antara lain:¹⁶ virilisasi pada wanita, hernia inguinal pada wanita yang mengarah ke diagnosis *AIS*, pubertas terlambat atau inkomplit, amenore primer, pertumbuhan payudara pada pria, hematuria pada pria, dan lain-lain.

Karena beragamnya bentuk kerancuan genitalia yang mungkin timbul, maka pemeriksaan genitalia yang mendetail dan menyeluruh wajib untuk dilakukan. Beberapa hal yang perlu diperhatikan dalam pemeriksaan genitalia eksternal adalah:^{16,,17,18,19, 20} 1) Ukuran phallus (klitoromegali/micropenis), 2) Lipatan labioscrotal (fusi atau tidak), 3) Lokasi meatus uretra (normal/glandular/*penile shaft*/perineal), 4) Lokasi gonad (scrotal/inguinal/abdominal atau tidak diketemukan sama sekali), 5) Simetrisitas gonad, 6) Orifisium vagina, 7) Hiperpigmentasi di daerah genital, 8) Lokasi anus.

Selain mengobservasi genital berdasarkan beberapa hal yang disebutkan di atas, dalam mengevaluasi genital, ada beberapa sistem gradasi yang digunakan, seperti Prader dan Quigley *staging system* (gambar 1).^{19,21-24}



Gambar 1. *Prader dan Quigley staging system.*²⁴

3. METODE

Tahap Persiapan

Kegiatan pengabdian masyarakat ini dilakukan selama satu semester pada semester ganjil 2024/2025 melalui serangkaian kegiatan yang dilakukan secara bertahap. Pada tahap persiapan tim pengabdian yang bersifat multidisiplin dan berasal dari berbagai bagian di Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya yang telah memperoleh SK hibah pengabdian dengan nomor 0011/UN9/SK.LP2M.PM/2024 berkoordinasi bersama mitra kerjasama dalam kegiatan pengabdian masyarakat ini yaitu Sekolah tinggi ilmu kesehatan Abdurrahman yang berlokasi di Kota Palembang.

Persiapan yang dilakukan meliputi penyusunan dan penyesuaian jadwal kuliah antar narasumber dan mitra untuk pengayaan materi bagi mahasiswa Sekolah tinggi ilmu kesehatan Abdurrahman, pembuatan flyer kuliah tamu untuk promosi kegiatan (Gambar 2), persiapan materi oleh narasumber, persiapan media penyampaian materi menggunakan aplikasi Zoom. Tahapan kegiatan akan berupa tiga kali kuliah tamu untuk pengayaan materi dengan benang merah topik berupa ambigus genitalia.

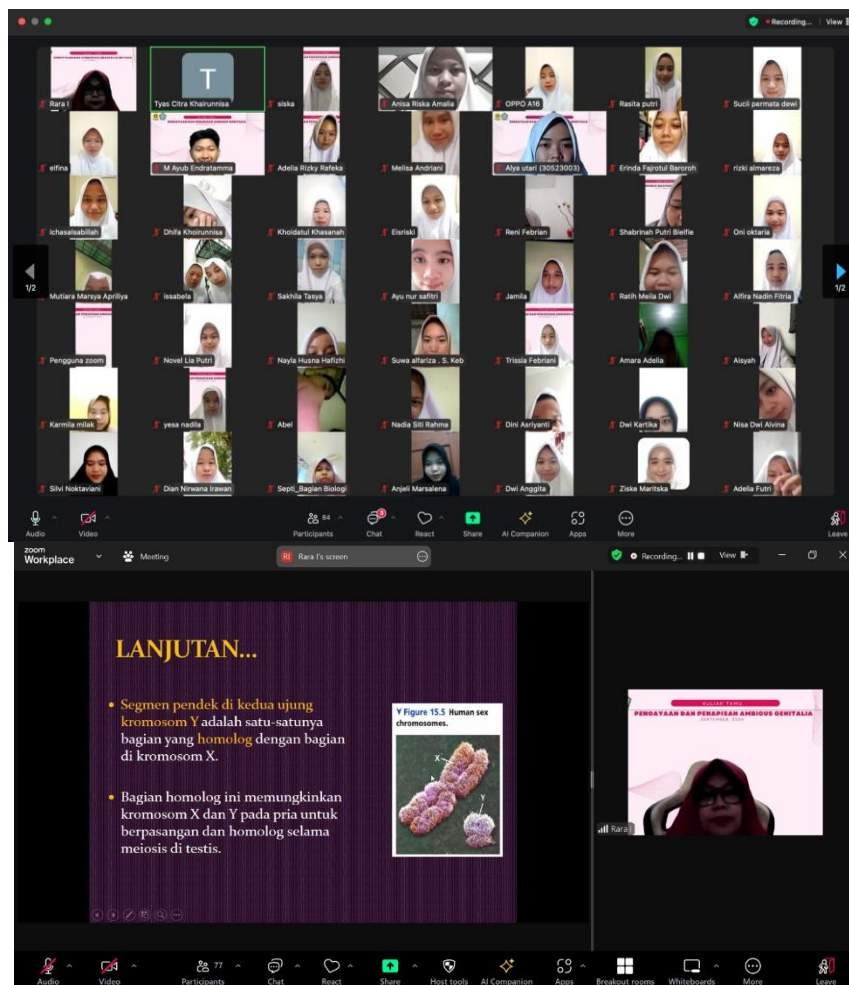


Gambar 2. *Flyer* promosi kuliah tamu pengayaan materi mengenai ambigus genitalia bagi mahasiswa Sekolah tinggi ilmu kesehatan Abdurrahman, Palembang

Tahap Pelaksanaan

Metode pada tahap pertama pelaksanaan yang digunakan dalam pengabdian masyarakat ini adalah pembagian kuesioner pretest untuk menilai sampai sejauhmana pengetahuan mahasiswa Sekolah tinggi ilmu kesehatan Abdurrahman mengenai kondisi ambigus genitalia. Pada tahap selanjutnya dilakukan pemberian materi pengayaan pembelajaran yang dilakukan secara dalam jaringan dan bertahap (tiga kali pertemuan) dengan menerapkan sistem pembelajaran yang bersifat *student-centered* dan interaktif (Gambar 2).

Diskusi dan tanya jawab dilakukan setelah masing-masing sesi perkuliahan atau pengayaan materi. Penilaian mengenai ada tidaknya peningkatan pengetahuan para mahasiswa Sekolah tinggi ilmu kesehatan Abdurrahman mengenai ambigus genitalia dilakukan di sesi pengayaan materi terakhir dengan diberikan *post-test*.



Gambar 3. Pelaksanaan kuliah tamu pengayaan materi mengenai ambigu genitalia

4. HASIL DAN PEMBAHASAN

Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan (STIKES) Abdurrahman Palembang berlokasi di Jalan Sukajaya no. 7 Km. 5,5 Palembang. STIKES Abdurrahman Palembang yang semula berstatus sebagai Akademi Kebidanan, sejak 2018 sudah berubah menjadi Sekolah Tinggi dengan Program Studi Kebidanan D3 dan Program Studi Kebidanan Strata 1 dan Program Studi Pendidikan Profesi Bidan sejak 23 Agustus 2019.

Rangkaian kegiatan kuliah tamu untuk pengayaan materi pembelajaran dilakukan dalam tiga kali perkuliahan seperti tampak pada tabel 3 di bawah.

Tabel 3. Rangkaian Kegiatan Kuliah Tamu Pengayaan Materi

No	Hari,Tanggal dan Jam Kegiatan	Rincian Pelaksanaan Kegiatan	Narasumber
1	Sabtu, 14 September 2024 07.30 – 09.30 WIB	• Pendahuluan • <i>Pre-Test</i> Pengukuran tingkat pengetahuan mahasiswa STIKES ABDURRAHMAN Palembang • Pengayaan Pembelajaran Tahap I: Pemberian materi mengenai Determinasi dan Diferensiasi Seks	• Rara Inggarsih, S.ST., M. Kes • Septi Purnamasari, S.ST, M. Biomed
2	Sabtu, 21 September 2024 07.30-09.30 WIB	• Pengayaan pembelajaran tahap II: Pemberian materi mengenai Embriologi Organ Reproduksi	dr. Syifa Alkaf, Sp.OG, MARS
3	Sabtu, 28 September 2024 15.00-17.00 WIB	• Pengayaan pembelajaran tahap III: Pemberian materi mengenai <i>Disorders of Sex Development (DSD)</i> • <i>Post-test</i> Pengukuran tingkat pengetahuan mahasiswa STIKES Abdurrahman Palembang setelah rangkaian pengayaan pembelajaran • Umpan balik	dr. Ziske Maritska, M.Si.Med

Total mahasiswa STIKES Abdurrahman Palembang yang mengikuti rangkaian kegiatan pengayaan pembelajaran ini adalah 55 orang mahasiswa. Pengukuran tingkat pengetahuan para mahasiswa STIKES Abdurrahman Palembang dilakukan melalui

pengisian kuisioner mengenai ambigus genitalia yang diberikan pada kuliah pertama (*pretest*) dan kuliah terakhir (*post-test*). Tabel 4 menunjukkan distribusi responden berdasarkan tingkat pengetahuan mereka mengenai ambigus genitali atau *DSD* pada saat *pre-test*, dan tabel 5 menunjukkan distribusi responden berdasarkan tingkat pengetahuan mereka mengenai ambigus genitali atau *DSD* pada saat *post-test*,

Tabel 4. Distribusi responden berdasarkan tingkat pengetahuan mengenai ambigus genitalia atau *Disorders of Sex Development* (*pre-test*)

Tingkat Pengetahuan	N	%
Cukup	20	36,4
Kurang	35	63,6

Tabel 5. Distribusi responden berdasarkan tingkat pengetahuan mengenai ambigus genitalia atau *Disorders of Sex Development* (*post-test*)

Tingkat Pengetahuan	N	%
Cukup	38	69,1
Kurang	35	30,9

Kuesioner yang diberikan untuk mengukur tingkat pengetahuan baik pada saat *pretest* dan *post-test* adalah kuesioner yang sama. Kuesioner tersebut terdiri dari 10 pertanyaan terkait *DSD*. Jika mahasiswa bisa menjawab dengan benar tujuh dari 10 pertanyaan maka tingkat pengetahuan dianggap cukup. Pada hasil *pretest* yang dilakukan kepada 55 mahasiswa STIKES Abdurrahman, didapati bahwa mayoritas mahasiswa STIKES Abdurrahman belum memiliki pengetahuan yang cukup mengenai ambigus genitalia (35 mahasiswa; 63,6%). Namun setelah menjalani serangkaian pengayaan materi, didapatkan kenaikan tingkat pengetahuan dimana 38 mahasiswa (69,09%) diketahui memiliki tingkat pengetahuan cukup. Upaya pengayaan materi dan pembelajaran mengenai *DSD* atau ambigus genitalia erhadap para calon tenaga kesehatan bidan merupakan salah satu tindakan nyata yang dapat dilakukan untuk meningkatkan pengetahuan dan *awareness*

terhadap *DSD* untuk kemudian diharapkan dapat meningkatkan upaya identifikasi dini untuk meningkatkan kualitas hidup dan luaran pasien.

5. KESIMPULAN

Pengayaan materi melalui serangkaian kegiatan pembelajaran yang disusun secara bertahap mulai dari pengetahuan dasar hingga aplikasi klinis terkait ambigus genitalia merupakan strategi yang efektif dalam upaya peningkatan pengetahuan mengenai kondisi ambigus genitalia itu sendiri. Pengetahuan dan partisipasi aktif para calon bidan nantinya dalam upaya identifikasi dan penapisan dini kelak ketika mereka terjun ke dunia kerja dapat berkontribusi signifikan terhadap penapisan dan intervensi dini terhadap pasien-pasien dengan ambigus genitalia, yang pada akhirnya dapat meningkatkan kualitas hidup dan luaran para penyandang ambigus genitalia. Berlandaskan hasil dari pengabdian masyarakat ini, diharapkan adanya pengayaan kurikulum bagi mahasiswa baik DIII maupun S1 Kebidanan mengenai ambigus genitalia, mulai dari penguatan ilmu ataupun teori dasar hingga aplikasi klinis pada praktik sehari-hari.

Ucapan Terima Kasih

Pengabdian ini dilakukan melalui pendanaan oleh Universitas Sriwijaya, Anggaran DIPA Badan Layanan Umum Universitas Sriwijaya Tahun Anggaran 2024. Sesuai dengan SK Rektor Nomor 0011/UN9/SK.LP2M.PM/2024 tanggal 10 Juli 2024.

Referensi

1. Sax L. How common is intersex? a response to Anne Fausto-Sterling. *J Sex Res.* 2002 Aug;39(3):174-8. doi: 10.1080/00224490209552139.
2. Lee PA, Houk CP, Ahmed SF, Hughes IA in collaboration with the participants in the International Consensus Conference on Intersex. Consensus statement on management of intersex disorders. *Pediatrics.* 2006;118:e488–e500

3. Mehmood KT, Rentea RM. Ambiguous Genitalia and Disorders of Sexual Differentiation. [Updated 2023 Aug 28]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024 Jan-. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK557435/>
4. Ahmed SF, Alimusina M, Batista RL, Domenice S, Lisboa Gomes N, McGowan R, et al. The use of genetics for reaching a diagnosis in XY DSD [Internet]. S. Karger AG; 2022 [cited 2024 Mar 31]. Available from: <https://karger.com/sxd/article/16/2-3/207/826990/The-Use-of-Genetics-for-Reaching-a-Diagnosis-in-XY>
5. García-Acero M, Moreno O, Suárez F, Rojas A. Disorders of Sexual Development: Current Status and Progress in the Diagnostic Approach. *Curr Urol*. 2020 Jan;13(4):169-178. doi: 10.1159/000499274. Epub 2020 Jan 7. PMID: 31998049; PMCID: PMC6976999.
6. O'Connell MA, Atlas G, Ayers K, Sinclair A. Establishing a Molecular Genetic Diagnosis in Children with Differences of Sex Development: A Clinical Approach. *Horm Res Paediatr*. 2023;96(2):128-143. doi: 10.1159/000520926. Epub 2021 Nov 15. PMID: 34781289.
7. McElreavey K, Bashamboo A. Monogenic forms of DSD: An update. *Hormone Research in Paediatrics*. 2023 May 23;96(2):144-68.
8. Shiga, N., Yamaguchi-Kabata, Y., Igeta, S. *et al.* Pathological variants in genes associated with *Disorders of Sex Development* and central causes of hypogonadism in a whole-genome reference panel of 8380 Japanese individuals. *Hum Genome Var* 9, 34 (2022). <https://doi.org/10.1038/s41439-022-00213-w>
9. Maritska Z, Sakti SRR, Zen NF, Hayati L, Aditiawati A. AB031. *Disorders of Sex Development: a clinical profile from Palembang, Indonesia*. *Ann Transl Med*. 2017 Sep;5(Suppl 2):AB031. doi: 10.21037/atm.2017.s031. PMCID: PMC5641705.
10. Yusri AZ dan D. The Attitudes of Nurses in the Hospital toward Vulnerable People. *J Ilmu Pendidik*. 2020;7(2):809–20.

11. Juniarto AZ, van der Zwan YG, Santosa A, Ariani MD, Eggers S, Hersmus R, Themmen AP, Bruggenwirth HT, Wolffenbuttel KP, Sinclair A, White SJ, Looijenga LH, de Jong FH, Faradz SM, Drop SL. Hormonal evaluation in relation to phenotype and genotype in 286 patients with a disorder of sex development from Indonesia. *Clin Endocrinol (Oxf)*. 2016 Aug;85(2):247-57. doi: 10.1111/cen.13051. Epub 2016 Apr 4. PMID: 26935236.
12. Grinspon RP, Castro S, Rey RA. Up-to-Date Clinical and Biochemical Workup of the Child and the Adolescent with a Suspected Disorder of Sex Development. *Horm Res Paediatr*. 2023;96(2):116-127. doi: 10.1159/000519895. Epub 2021 Nov 15. PMID: 34781296.
13. Eapen A, Chandramohan A, Simon B, Putta T, John R, and Kekre A. Imaging Evaluation of *Disorders of Sex Development*. *J Gastrointestinal Abdominal Radiol ISGAR*. 2020;3:181-192
14. Tishelman, A. C., Hansen-Moore, J., & Crerand, C. E. (2020). *Disorders of Sex Development*. In *The Encyclopedia of Child and Adolescent Development* (pp. 1–12). Wiley. <https://doi.org/10.1002/9781119171492.wecad048>
15. Cools, M., Kohler, B. *Disorders of Sex Development*. (2020). In *Brook's Clinical Pediatric Endocrinology*, Seventh Edition (pp.105-131). Edited by Mehul T. Dattani and Charles G. D. Brook. Wiley <https://doi.org/10.1002/9781119152712.ch4>
16. Khanna K, Sharma S, Gupta DK. A Clinical Approach to Diagnosis of Ambiguous Genitalia. *J Indian Assoc Pediatr Surg*. 2019 Jul-Sep;24(3):162-169. doi: 10.4103/jiaps.JIAPS_70_18. PMID: 31258263; PMCID: PMC6568146.
17. Cools, M., Kohler, B. *Disorders of Sex Development*. (2020). In *Brook's Clinical Pediatric Endocrinology*, Seventh Edition (pp.105-131). Edited by Mehul T. Dattani and Charles G. D. Brook. Wiley <https://doi.org/10.1002/9781119152712.ch4>
18. Malcolm, D.C., Donaldson M.D., Gregory, J.W., Van Vliet, G. Differences in Sex Development and Common Genital Anomalies. (2019). In *Practical Endocrinology and Diabetes in Children* (pp. 169–180). Wiley. <https://doi.org/10.1002/9781119386230.ch7>

19. Lee, P. A., Nordenström, A., Houk, C. P., Ahmed, S. F., Auchus, R., Baratz, A., Baratz Dalke, K., Liao, L. M., Lin-Su, K., Looijenga, L. H. J., Mazur, T., Meyer-Bahlburg, H. F. L., Mouriquand, P., Quigley, C. A., Sandberg, D. E., Vilain, E., & Witchel, S. (2016). *Global Disorders of Sex Development Update since 2006: Perceptions, Approach and Care*. In *Hormone research in paediatrics* (Vol. 85, Issue 3, pp. 158–180). <https://doi.org/10.1159/000442975>
20. Alan, C., Altundas, R., Topaloglu, N., Hacivelioglu, S. O., Kocoglu, H., & Ersay, A. R. (2013). *Disorders of Sex Development*. In *Revista Internacional de Andrologia* (Vol. 11, Issue 3, pp. 100–106). <https://doi.org/10.1016/j.androl.2013.02.006>
21. Quigley, C.A., De Bellis, A., Marschke, K.B. et al. (1995). Androgen receptor defects: historical, clinical, and molecular perspectives. *Endocr. Rev.* 16 (3): 271–321.
22. Prader, A. (1974). Male pseudohermaphroditism. *Helv. Paediatr. Acta Suppl* 34: 79–86.
23. Ahmed, S.F., Khwaja, O., and Hughes, I.A. (2000). The role of a clinical score in the assessment of ambiguous genitalia. *BJU Int.* 85 (1): 120–124.
24. Flück CE, Güran T. Ambiguous Genitalia in the Newborn. [Updated 2023 Nov 13]. In: Feingold KR, Anawalt B, Blackman MR, et al., editors. Endotext [Internet]. South Dartmouth (MA): MDText.com, Inc.; 2000-. Table 6. [External Masculinization Score (EMS)]. Available from: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK279168/table/ambiguous-genital-newbrn.T.external_masculin/