Ambiguous genitalia:

Dampak psikologis dan kebutuhan pendampingan psikologis sepanjang hayat

Annastasia Ediati

Fakultas Psikologi Universitas Diponegoro

ediati@undip.ac.id

Abstrak

Ambiguous genitalia merupakan indikasi umum dari congenital adrenal hyperplasia (CAH) pada bayi dengan kromosom 46,XX. Dalam kenyataannya, bayi dengan *ambiguous genitalia* memunculkan keraguan dalam penentuan jenis kelamin: apakah bayi ini akan dibesarkan sebagai laki-laki atau perempuan. Paparan ini akan menjelaskan hasil riset dan pengalaman klinis penulis mengenai dampak psikologis *ambiguous genitalia* pada anak, disepanjang rentang kehidupannya (kanak-kanak hingga dewasa), problem psikologis yang dihadapi oleh orangtua dari anak dengan *ambiguous genitalia* (dari sejak anak lahir hingga dewasa), treatment yang dapat dijalani dan dampaknya jika tidak menjalani treatment, serta peran penting psikologi untuk meningkatkan kualitas hidup penderita.

Kata kunci: *ambiguous genitalia*, *congenital adrenal hyperplasia*, kerancuan kelamin, kelamin ganda

Pendahuluan

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).

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 seks

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 mosaic, 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.

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 kana-kanak, maka asesmen psikologi untuk melihat perkembangan identitas gender, ekspresi gender, perilaku anak sesuai peran gender-nya, perlu dilakukan.

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.

Dampak psikologis dan 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-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 popular 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.

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 sosialiasi 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 berulangkali 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 melebih 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).

Dampak psikologis dan 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

tinggal. Seringkali problem *self-esteem* sangat mengganggu rasa percaya diri wanita dewasa dengan CAH sehingga mempengaruhi kemampuannya untuk mandiri maupun dalam bersosialisasi.

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 meningkat kesadaran dan kepedulian terhadap persoalan ini.

Referensi

Armstrong, K. L., Henderson, C., Hoan, N. T., & Warne, G. L. (2006, October). Living with congenital adrenal hyperplasia in Vietnam: a survey of parents. *Journal of Pediatric Endocrinology & Metabolism, 19,* 1207-1223.

Berenbaum, S. A., & Hines, M. (1992). Early Androgens Are Related To Childhood Sex-Typed Toy Preferences. *Psychological Science*, *3*(3), 203–206.

Cohen-Kettenis, P. T. (2010). Psychosocial and psychosexual aspects of disorders of sex development. *Best Practice & Research. Clinical Endocrinology & Metabolism*, *24*(2), 325–34.

Crouch, N. S., Liao, L. M., Woodhouse, C. R. J., Conway, G. S., & Creighton, S. M. (2008). Sexual function and genital sensitivity following feminizing genitoplasty for congenital adrenal hyperplasia. *The Journal of Urology*, *179*(2), 634–8.

Ediati, A., Juniarto, A. Z., Birnie, E., Drop, S. L. S., Faradz, S. M. H., & Dessens, A. B. (2013). Body image and sexuality in Indonesian adults with a disorder of sex development (DSD). *Journal of Sex Research*. doi: 10.1080/00224499.2013.816260

Ediati, A., Juniarto, A. Z., Birnie, E., Okkerse, J., de la Croix, A., Wisniewski, A. B., Drop, S. L. S., Faradz, S. M. H., & Dessens, A. B. (2014). Social stigmatization in Indonesian patients

with disorders of sex development. In Ediati, A. (2014). *Disorders of sex development in Indonesia: The course of psychological development in late identified patients.* Rotterdam: Erasmus University Rotterdam.

Ediati, A., Juniarto, A. Z., Birnie, E., Drop, S. L. S., Faradz, S. M. H., & Dessens, A. B. (2015). Gender development in Indonesian children, adolescents, and adults with disorders of sex development. *Archives of Sexual Behavior.* doi: 10.1007/s10508-015-0493-5

Hines, M. (2006). Prenatal testosterone and gender-related behaviour. *European Journal of Endocrinology / European Federation of Endocrine Societies*, *155 Suppl* , S115–21.

Hines, M. (2010). Sex-related variation in human behavior and the brain. *Trends in Cognitive Sciences*, *14*(10), 448–56.

Hines, M. (2011). Gender development and the human brain. *Annual Review of Neuroscience*, *34*, 69–88.

Hughes, I. A. (2008). Disorders of sex development: a new definition and classification. *Best Practice & Research. Clinical Endocrinology & Metabolism*, *22*(1), 119–34.

Lee, P. A, Houk, C. P., Ahmed, S. F., & Hughes, I. A. (2006). Consensus statement on management of intersex disorders. International Consensus Conference on Intersex. *Pediatrics*, *118*(2), e488–500.

Merke, D. P. & Poppas, D. P. (2013). Management of adolescents with congenital adrenal hyperplasia. *Lancet Diabetes Endocrinology, 1*(4), 351-352.

Meyer-Bahlburg, H. F., Gruen, R. S., New, M. I., Bell, J. J., Morishima, a, Shimshi, M., … Baker, S. W. (1996). Gender change from female to male in classical congenital adrenal hyperplasia. *Hormones and Behavior*, *30*(4), 319–32.

Minto, C. L., Liao, L.-M., Woodhouse, C. R. J., Ransley, P. G., & Creighton, S. M. (2003). The effect of clitoral surgery on sexual outcome in individuals who have intersex conditions with ambiguous genitalia: a cross-sectional study. *Lancet*, *361*(9365), 1252–7.

Sandberg, D. E., Gardner, M., & Cohen-Kettenis, P. T. (2012). Psychological aspects of the treatment of patients with disorders of sex development. *Seminars in Reproductive Medicine*, *30*(5), 443–52.

Sanders, C., Carter, B., & Goodacre, L. (2008). Parents' narratives about their experiences of their child's reconstructive genital surgeries for ambiguous genitalia. *Journal of Clinical Nursing*, *17*(23), 3187–95.

Sanders, C., Carter, B., & Goodacre, L. (2012). Parents need to protect: influences, risks and tensions for parents of prepubertal children born with ambiguous genitalia. *Journal of Clinical Nursing*, *21*(21-22), 3315–23.

Warne, G. L. (2008). Long-term outcome of disorders of sex development. *Sexual Development*, *2*(4-5), 268–77.

Warne, G. L., & Raza, J. (2008). Disorders of sex development (DSDs), their presentation and management in different cultures. *Reviews in Endocrine & Metabolic Disorders*, *9*(3), 227–36.

Wong, W. I., Pasterski, V., Hindmarsh, P. C., Geffner, M. E., & Hines, M. (2013). Are there parental socialization effects on the sex-typed behavior of individuals with congenital adrenal hyperplasia? *Archives of Sexual Behavior*, *42*(3), 381–91.

Zucker, K. J., Bradley, S. J., Oliver, G., Blake, J., Fleming, S., & Hood, J. (1996). Psychosexual development of women with congenital adrenal hyperplasia. *Hormones and Behavior*, *30*(4), 300–18.