MOH/P/PAK/604.25(GU) - e

KEMENTERIAN KESIHATAN MALAYSIA

GARIS PANDUAN

PENGURUSAN PESAKIT *DIFFERENCES OF SEX DEVELOPMENT (DSD)* DI FASILITI KKM

BAHAGIAN PERKEMBANGAN PERUBATAN

Garis Panduan Pengurusan Pesakit *Differences of Sex Development (DSD)*
Di Fasiliti KKM

Unit Perkhidmatan Obstetrik & Ginekologi dan Pediatrik
Cawangan Perkembangan Perkhidmatan Perubatan
Bahagian Perkembangan Perubatan
Kementerian Kesihatan Malaysia

Diterbitkan pada Disember 2025

Rekod katalog dokumen ini boleh diperoleh daripada
Institut Penyelidikan Perubatan, Kementerian Kesihatan Malaysia

MOH/P/PAK/604.25(GU) – e

Serta boleh diperoleh daripada Perpustakaan Negara Malaysia

e ISBN 978-629-95831-1-0

9 786299 583110

Hak cipta terpelihara

Sebarang bahagian daripada penerbitan ini tidak boleh diterbitkan semula, diedarkan dalam apa jua bentuk atau dengan apa-apa cara, disimpan dalam pangkalan data atau sistem carian semula, atau dipindahkan dalam sebarang bentuk dan cara sama ada secara elektronik, mekanikal, mikrofilem, rakaman atau sebagainya tanpa kebenaran bertulis daripada
Pengarah Bahagian Perkembangan Perubatan, Kementerian Kesihatan Malaysia

Penafian

Garis Panduan ini menerangkan tatacara pengurusan pesakit *Differences of Sex Development* (DSD) yang memerlukan rujukan ke hospital di bawah Kementerian Kesihatan Malaysia (KKM) bagi tujuan penukaran jantina sama ada daripada lelaki kepada perempuan atau sebaliknya.

Garis panduan ini tidak meliputi kes *ambiguous genitalia* yang telah didaftarkan dengan jantina ragu dan kemudiannya disahkan serta didaftarkan semula sebagai lelaki atau perempuan setelah pengesahan dibuat oleh pakar perubatan.

Penafian ini bertujuan untuk menjelaskan skop pelaksanaan garis panduan ini agar ia difahami dan dilaksanakan dengan tepat oleh semua pihak yang terlibat.



KEMENTERIAN KESIHATAN MALAYSIA

GARIS PANDUAN

PENGURUSAN PESAKIT *DIFFERENCES OF SEX DEVELOPMENT (DSD)* DI FASILITI KKM

BAHAGIAN PERKEMBANGAN PERUBATAN

KANDUNGAN

KATA ALU-ALUAN
KETUA PENGARAH KESIHATAN MALAYSIA **iv**

PRAKATA
TIMBALAN KETUA PENGARAH KESIHATAN (PERUBATAN) **v**

DAFTAR KATA **vi**

1. PENDAHULUAN **1**
1.1 Latar Belakang **2**
1.2 Definisi **2**
1.3 Isu Maklumat Jantina **4**
1.4 Objektif **5**

2. STRUKTUR TADBIR URUS **6**
2.1 Jabatan Kesihatan Negeri **7**
2.2 Pakar Rujuk Negeri **8**
2.3 Pasukan Multidisiplin **9**
2.4 Urusetia **10**
2.5 Jawatankuasa Teknikal Kekeliruan Jantina **10**
2.6 Agensi-agensi Berkaitan **12**

3. TATACARA PENGURUSAN KES DSD DI FASILITI KKM **15**
3.1 Penerimaan Kes atau Rujukan daripada Klien **16**
3.2 Penilaian oleh Pakar Rujuk Negeri bersama Pasukan Pelbagai Disiplin **16**
3.3 Penilaian oleh Jawatankuasa Teknikal Kekeliruan Jantina **17**
3.4 Maklumbalas dan Tindakan Susulan **18**

4. CARTA ALIR PROSES KESELURUHAN **19**

5. FORMAT DAN DOKUMEN SOKONGAN **22**
5.1 Format Maklumat Asas Permohonan Pemeriksaan (daripada klien kepada Urusetia) **23**
5.2 Format Laporan Akhir daripada Pakar Rujuk Negeri kepada Jawatankuasa Teknikal Kekeliruan Jantina **24**

6. LAMPIRAN **26**
6.1 External Genitalia Score **27**
6.2 Prader Score **28**
6.3 Contoh permohonan / rujukan kepada Urusetia **29**
6.4 Contoh Laporan Akhir Kepada Jawatankuasa Teknikal Kekeliruan Jantina **30**

7. PENGHARGAAN **39**
EDITORIAL **40**
PENILAI LUAR **42**

KATA ALU-ALUAN

KETUA PENGARAH KESIHATAN MALAYSIA



Kementerian Kesihatan Malaysia (KKM) komited untuk memastikan setiap individu di negara ini mendapat akses kepada perkhidmatan kesihatan yang berkualiti, beretika dan berlandaskan nilai kemanusiaan sejagat. Dalam konteks pesakit *Disorders/ Differences of Sex Development (DSD)*, KKM menyedari keunikan cabaran yang dihadapi bukan sahaja dari aspek klinikal, tetapi juga emosi, sosial dan identiti diri.

Garis panduan ini mencerminkan kesungguhan KKM dalam memperkukuh sistem penyampaian perkhidmatan yang inklusif serta berasaskan ilmu pengetahuan dan belas ihsan. Ia merupakan satu langkah penting ke arah memastikan pesakit DSD tidak terpinggir, sebaliknya diberi ruang untuk mendapat rawatan dan bimbingan yang sesuai dengan keperluan mereka.

Saya berharap agar garis panduan ini bukan sahaja menjadi rujukan kepada anggota kesihatan, tetapi juga mencerminkan semangat KKM dalam memartabatkan nilai empati, profesionalisme dan keadilan dalam setiap aspek penjagaan kesihatan. Usaha ini adalah manifestasi tanggungjawab bersama dalam menjaga kesejahteraan rakyat tanpa mengira latar belakang atau keadaan biologi.

Datuk Dr. Mahathar bin Abd Wahab
Ketua Pengarah Kesihatan Malaysia

PRAKATA

TIMBALAN KETUA PENGARAH KESIHATAN (PERUBATAN)



Pengurusan pesakit *Disorders/ Differences of Sex Development (DSD)* menuntut kefahaman mendalam, koordinasi pelbagai disiplin dan kepekaan profesional yang tinggi. Kes-kes DSD lazimnya melibatkan isu yang kompleks merangkumi penilaian klinikal, diagnostik, intervensi serta pertimbangan etika dan undang-undang. Justeru, keperluan kepada satu garis panduan yang seragam dan praktikal di peringkat fasiliti kesihatan amatlah penting bagi memastikan kesinambungan rawatan dan keputusan klinikal yang selaras di seluruh negara.

Garis Panduan Pengurusan Pesakit DSD di Fasiliti KKM ini disusun untuk menjadi panduan kerja kepada semua anggota kesihatan yang terlibat secara langsung atau tidak langsung dalam pengurusan pesakit DSD. Ia memberi tumpuan kepada proses rujukan, penilaian, intervensi multidisiplin dan peranan setiap lapisan perkhidmatan dalam memastikan pesakit menerima rawatan yang selamat, beretika dan berpaksikan pesakit.

Sekalung penghargaan buat semua pihak yang terlibat di dalam penghasilan garis panduan ini. Semoga ianya dapat dimanfaatkan selaras dengan aspirasi KKM dalam memastikan tiada pesakit yang terpinggir daripada mendapat penjagaan kesihatan yang sewajarnya.

Dato' Indera Dr. Nor Azimi binti Yunus
Timbalan Ketua Pengarah Kesihatan
(Perubatan)

DAFTAR KATA

170HP	*17-hydroxyprogesterone*
ACTH	*Adrenocorticotropic Hormone*
AMH	*Anti Mullerian Hormone*
CAH	*Congenital Adrenal Hyperplasia*
AIS	*Androgen Insensitivity Syndrome*
DSD	*Differences of Sex Development*
FSH	*Follicle Stimulating Hormone*
GD	*Gender Dysphoria*
HCG	*Human Chorionic Gonadotropin*
JAKIM	Jabatan Kemajuan Islam Malaysia
JKN	Jabatan Kesihatan Negeri
JPN	Jabatan Pendaftaran Negara
KKM	Kementerian Kesihatan Malaysia
LGBTQ+	*Lesbian, Gay, Bisexual,Transgender,Queer*
LH	*Luteinizing Hormone*
LHRH	*Luteinizing Hormone-Releasing Hormone*
MDT	*Multidiciplinary Team*

BAB 1

PENDAHULUAN

1. PENDAHULUAN

1.1 Latar Belakang

Isu berkaitan jantina dan identiti gender telah menjadi semakin kompleks dalam bidang perubatan, sosial dan undang-undang. Dua konsep utama yang sering menimbulkan kekeliruan ialah ***Differences of Sex Development*** **(DSD)** dan ***Gender Dysphoria*** (GD). Kedua-duanya berkaitan rapat dengan aspek biologi dan psikologi individu, namun berbeza dari segi asal-usul, pendekatan diagnosis, dan pengurusan perubatan.

Pengurusan GD memerlukan pendekatan psikososial dan psikiatri yang teliti, berbeza dengan pendekatan klinikal terhadap DSD. Kekeliruan dalam membezakan antara DSD dan GD boleh menimbulkan implikasi besar terhadap diagnosis, rawatan, dan pengurusan pesakit, termasuk dalam hal penentuan jantina serta permohonan penukaran maklumat jantina.

Sehubungan itu, pemahaman yang jelas dan garis panduan yang seragam amat penting bagi memastikan keputusan perubatan dibuat berdasarkan penilaian pakar bertauliah serta mempertimbangkan kesejahteraan fizikal dan mental pesakit secara holistik.

1.2 Definisi

1.2.1 *Differences of Sex Development*

a. *Differences of Sex Development* (DSD) merujuk kepada keadaan kongenital di mana perkembangan kromosom, gonad, atau anatomi seks adalah tidak tipikal (*atypical*) dan boleh dibahagikan kepada khunsa (*ambiguous genitalia*) atau bukan khunsa.
b. DSD adalah satu keadaan biologi atau perubatan yang boleh dikenal pasti sama ada sejak lahir atau semasa akil baligh.
c. Antara contoh penyakit yang dikaitkan dengan DSD khunsa adalah *Congenital Adrenal Hyperplasia* (CAH), *Androgen Insensitivity Syndrome* (AIS) dan *Gonadal dysgenesis* manakala DSD yang dikategorikan sebagai bukan khunsa adalah seperti *Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser* (MRKH).

1.2.2 *Gender Dysphoria*

a. *Gender Dysphoria* (GD) merujuk kepada satu diagnosis psikiatri yang menggambarkan tekanan psikologi akibat ketidakselarasan antara jantina semasa lahir (*sex assigned at birth*) dengan identiti gender seseorang individu.
b. Individu yang mengalami GD biasanya merasa tidak selesa atau tertekan dengan tubuh badan atau jantina lahir.
c. Individu yang mengalami GD berkemungkinan ingin melakukan perubahan sosial dari segi pertukaran nama atau cara pemakaian, atau perubatan melalui pengambilan hormon serta menjalani pembedahan tertentu untuk menyesuaikan diri dengan identiti gender yang diingini.
d. Jadual berikut merumuskan perbezaan antara DSD dan GD:

DSD	GD
Keadaan kongenital di mana perkembangan jantina dari segi genetik, hormon atau anatomi adalah tidak tipikal. Sama ada khunsa, iaitu mempunyai kedua-dua ciri-ciri biologi lelaki dan perempuan secara semulajadi (contoh: CAH, AIS) atau bukan khunsa (contoh: MRKH)	Jantina individu adalah jelas secara biologi sama ada lelaki atau perempuan namun wujud ketidak sepadanan antara jantina kelahiran dengan identiti individu
Fokus pada aspek perubatan	Fokus kepada aspek sosial & mental
Memerlukan penetapan jantina yang sah	Jantina semasa lahir adalah jelas (lelaki atau perempuan)
Sokongan psikososial bagi meneruskan kehidupan dengan jantina sebenar	Memerlukan penilaian psikiatri sertaa bimbingan psikososial
Lazimnya tidak berkait dengan isu LGBTQ+	Lazimnya berkait dengan isu-isu LGBTQ+

1.3 Isu Maklumat Jantina

1.3.1 Permohonan bagi penukaran maklumat jantina di Malaysia menunjukkan trend peningkatan sejak beberapa tahun kebelakangan ini.

1.3.2 Jabatan Pendaftaran Negara (JPN) merupakan agensi kerajaan yang bertanggungjawab menerima dan memproses setiap permohonan berkaitan. Berdasarkan data JPN bagi tempoh 2020 hingga 2024, sebanyak 51 permohonan penukaran jantina telah direkodkan, tidak termasuk kes bayi dengan *Ambiguous Genitalia* yang didaftarkan sebagai jantina "Ragu" dan kemudiannya disahkan jantinanya oleh pengamal perubatan bertauliah.

1.3.3 Terdapat juga permohonan yang disertakan surat sokongan atau perakuan perubatan daripada pengamal perubatan bukan pakar dalam bidang berkaitan. Situasi ini menimbulkan implikasi dari aspek psikososial, perundangan, etika, dan perubatan, khususnya dalam memastikan ketepatan diagnosis serta intervensi yang bersesuaian bagi pesakit.

1.3.4 Bagi pesakit *Ambiguous Genitalia* yang telah didaftarkan sebagai jantina "Ragu", pemeriksaan dan pengesahan jantina Lelaki atau Perempuan boleh dibuat oleh mana-mana pakar Obstetrik & Ginekologi, Pediatrik atau Perubatan Endokrin.

1.3.5 Kes selain jantina "Ragu", iaitu penukaran jantina Lelaki ke Perempuan atau sebaliknya, memerlukan pemeriksaan dan pengesahan yang lebih komprehensif.

1.3.6 Bagi permohonan pembetulan maklumat pada sijil kelahiran adalah tertakluk di bawah peruntukan Seksyen 27(3) Akta Pendaftaran Kelahiran dan Kematian 1957 (Akta 299) bagi Semenanjung Malaysia/ Seksyen 30(3) Ordinan Pendaftaran Kelahiran dan Kematian 1957 (Sabah Cap.123) bagi negeri Sabah dan Wilayah Persekutuan Labuan/ Seksyen 25(3) Ordinan Pendaftaran Kelahiran dan Kematian 1957 (Sarawak Cap.10) bagi negeri Sarawak. Antara dokumen sokongan yang perlu dikemukakan ialah:

a. **Laporan Jawatankuasa Teknikal Kekeliruan Jantina** dari Kementerian Kesihatan Malaysia (KKM) – bagi kes penukaran jantina daripada lelaki kepada perempuan atau sebaliknya; atau
b. Surat pengesahan daripada Pakar Obstetrik & Ginekologi / Pakar Pediatrik / Pakar Perubatan (Endokrin) hospital kerajaan atau hospital universiti awam – bagi mengesahkan jantina lelaki atau perempuan daripada jantina "ragu"; **atau**
c. Perintah Mahkamah (jika ada).

1.3.7 Bagi kes-kes melibatkan isu pengkeranian yang memerlukan pengesahan rekod maklumat jantina, surat rasmi dari agensi perlu dihantar kepada pihak pengurusan hospital atau pakar berkaitan (O&G/ Pediatrik/ Perubatan Am/ Perubatan Endokrin).

1.3.8 Melihat kepada situasi semasa, keperluan untuk mewujudkan mekanisme yang jelas dalam penetapan pengamal perubatan bertauliah yang layak mengemukakan surat sokongan atau perakuan perubatan adalah amat penting.

1.3.9 Pendekatan seragam ini juga diharap dapat memastikan pengurusan pesakit dilaksanakan secara profesional, berintegriti serta berlandaskan kepakaran yang sewajarnya.

1.4 Objektif

Objektif Garis Panduan ini adalah bagi:

i. Mengadakan satu tatacara pengurusan pesakit DSD yang seragam dan holistik berdasarkan pertimbangan klinikal dan etika perubatan yang menyeluruh bagi memastikan kesejahteraan emosi, psikologi dan kebajikan pesakit sentiasa terpelihara,

ii. Memastikan penilaian dan perakuan perubatan bagi kes DSD dijalankan secara sistematik dan profesional oleh pengamal perubatan yang mempunyai kepakaran khusus dalam pengurusan pesakit DSD,

iii. Menyelaras pengurusan pesakit DSD serta permohonan penukaran maklumat jantina secara bersepadu dan menyeluruh melalui satu platform libat urus secara berkala bersama semua pemegang taruh seperti JPN dan Jabatan Kemajuan Islam Malaysia (JAKIM) serta mana-mana agensi berkaitan, dan

iv. Menjadi dokumen rujukan rasmi dalam mewujudkan satu mekanisma penilaian yang berintegriti bagi memastikan pengesahan jantina dilakukan berdasarkan proses perubatan yang sah dan teratur.

BAB 2

STRUKTUR TADBIR URUS

2. STRUKTUR TADBIR URUS

2.1 Jabatan Kesihatan Negeri

2.1.1 Jabatan Kesihatan Negeri (JKN) memainkan peranan penting dalam memastikan kelancaran proses penerimaan kes daripada Urusetia dan pengurusan kes di negeri masing-masing.

2.1.2 JKN hendaklah menyelaras dan bekerjasama dengan Pakar Rujuk Negeri serta Pengarah Hospital bagi memudah cara koordinasi pengurusan kes di peringkat negeri.

2.1.3 JKN bertanggungjawab untuk memastikan alamat emel perhubungan khusus bagi pengurusan kes hanya boleh diakses oleh pegawai bertanggungjawab di JKN dan Pakar Rujuk Negeri. Sekiranya berlaku pertukaran pegawai, JKN perlu memastikan akses kepada emel perhubungan dihadkan kepada pegawai bertanggungjawab dan Pakar Rujuk Negeri yang baharu.

2.1.4 Berikut merupakan alamat emel perhubungan bagi setiap negeri:

Negeri	Emel
Perlis	dsdperlis@moh.gov.my
Kedah	dsdkedah@moh.gov.my
Perak	dsdperak@moh.gov.my
Pulau Pinang	dsdpulaupinang@moh.gov.my
Selangor	dsdselangor@moh.gov.my
Negeri Sembilan	dsdnegerisembilan@moh.gov.my
Melaka	dsdmelaka@moh.gov.my
Johor	dsdjohor@moh.gov.my
Pahang	dsdpahang@moh.gov.my
Terengganu	dsdterengganu@moh.gov.my
Kelantan	dsdkelantan@moh.gov.my
Sabah	dsdsabah@moh.gov.my
Sarawak	dsdsarawak@moh.gov.my
Wilayah Persekutuan Kuala Lumpur / Putrajaya	dsdwilayah@moh.gov.my
Wilayah Persekutuan Labuan	dsdlabuan@moh.gov.my

2.2 Pakar Rujuk Negeri

2.2.1 Pakar Rujuk Negeri berperanan sebagai *"focal point"* dalam menerima rujukan daripada Urusetia dan mengurus kes di peringkat lapangan. Pakar ini bertindak sebagai penggerak utama bagi rawatan dan pengurusan pesakit, keluarga, dan agensi kerajaan dalam negeri.

2.2.2 Skop tugas Pakar Rujuk Negeri tidak terhad kepada disiplin kepakaran beliau ataupun hospital tempat beliau bertugas. Pakar Rujuk Negeri yang terpilih adalah mewakili setiap negeri di Malaysia berdasarkan kepakaran dan keupayaan mengendalikan kes-kes berkaitan kekeliruan jantina.

2.2.3 Pakar Rujuk Negeri haruslah terdiri sama ada:

a. Pakar Pediatrik Endokrin, atau
b. Pakar Perubatan Endokrin, atau
c. Pakar O&G yang mempunyai pengalaman dalam Ginekologi Pediatrik dan Remaja (PAG).

2.2.4 Lantikan dibuat setiap dua (2) tahun oleh Pengerusi Jawatankuasa Teknikal Kekeliruan Jantina di peringkat Kebangsaan.

2.2.5 Jadual berikut merupakan Terma Rujukan Pakar Rujuk Negeri:

Peranan
Pakar Rujuk Negeri berperanan menyelaras, mengkoordinasikan, dan membentuk pasukan multidisiplin dalam penjagaan dan pengurusan individu DSD atau disyaki DSD yang memerlukan pengesahan atau penukaran jantina.
Skop Tanggungjawab
a. Bertindak sebagai pegawai yang menyelaraskan pemeriksaan dan rawatan untuk memastikan penjagaan yang bersepadu dan berfokuskan pesakit. b. Menerima rujukan dan mengurus pesakit yang berkemungkinan mengalami DSD dan mempunyai konflik berkaitan pengesahan jantina. c. Meneliti dan menilai maklumat kes rujukan daripada hospital universiti atau swasta dan melengkapkan pemeriksaan sekiranya perlu. d. Membentuk dan memimpin pasukan multidisiplin (MDT) serta memastikan semua penyiasatan yang diperlukan dilaksanakan dan disemak pada waktunya (6 hingga 12 bulan). e. Memaklumkan kepada pihak Urusetia perkembangan pengurusan kes sekurang-kurangnya setiap enam (6) bulan.

f. Memaklumkan sekiranya laporan akhir tidak dapat disediakan dalam tempoh yang ditetapkan atas faktor-faktor tertentu.
g. Memastikan laporan akhir daripada pasukan MDT disiapkan untuk dikemukakan kepada Jawatankuasa Teknikal Kekeliruan Jantina, berserta diagnosis yang paling tepat dan cadangan keputusan terhadap isu berkaitan penukaran jantina.
h. Menyimpan rekod yang baik bagi kes rujukan dalam negeri bagi perancangan penjagaan kesihatan masa hadapan.

2.3 Pasukan Multidisiplin

2.3.1 Secara ideal, Pakar Rujuk Negeri perlu mewujudkan pasukan multidisiplin di peringkat negeri yang terdiri daripada:

a. Pakar Pediatrik Endokrin
b. Pakar Perubatan Endokrin
c. Pakar O&G yang mempunyai pengalaman dalam Ginekologi Pediatrik dan Remaja (PAG)
d. Pakar Psikiatri, terdiri daripada Pakar Psikiatri Kanak-kanak dan Remaja dan Psikiatri Konsultasi Liason
e. Pakar Bedah, samada Pakar Bedah Pediatrik atau Pakar Bedah Urologi atau Pakar Bedah Plastik atau Pakar Bedah Endokrin
f. Pegawai Psikologi Klinikal
g. Pegawai Kebajikan Sosial Perubatan
h. Pegawai Hal Ehwal Islam (jika berkaitan)
i. Ahli Tambahan: Pakar Genetik, Pakar Patologi (Metabolik dan Endokrin)

2.3.2 Namun begitu, keahlian sebenar pasukan multidisiplin adalah bergantung kepada kepakaran yang ada di lokaliti tersebut.

2.3.3 Pembentukan pasukan multidisiplin adalah berdasarkan kapasiti kepakaran klinikal dalam pengurusan pesakit dan tidak memerlukan lantikan rasmi. Walau bagaimanapun, rujukan kepada pakar yang sama dan berpengalaman dalam pengurusan pesakit DSD adalah digalakkan bagi memastikan kesinambungan dan penyelarasan pengurusan.

2.3.4 Senarai pakar dan ahli pasukan multidisiplin yang terlibat di dalam pengurusan kes hendaklah dikemukakan di dalam laporan akhir oleh Pakar Rujuk Negeri.

2.3.5 Sekiranya terdapat keperluan untuk merujuk kes kepada pakar tertentu yang tiada di negeri berkenaan, rujukan hendaklah dibuat mengikut tatacara rujukan sedia ada.

2.4 Urusetia

2.4.1 Urusetia Jawatankuasa Teknikal Kekeliruan Jantina hendaklah terdiri daripada pegawai Unit Perkhidmatan O&G dan Pediatrik di Bahagian Perkembangan Perubatan.

2.4.2 Semua rujukan daripada pengamal perubatan dan bukan pengamal perubatan hendaklah dikemukakan kepada urusetia melalui emel rasmi di **jkdsd@moh.gov.my**.

2.4.3 Urusetia bertanggungjawab mengenal pasti Pakar Rujuk Negeri yang bersesuaian dan seterusnya mengemukakan rujukan tersebut untuk tindakan lanjut.

2.4.4 Urusetia akan menerima laporan akhir daripada Pakar Rujuk Negeri bagi setiap kes rujukan dan seterusnya menyelaras pelaksanaan Mesyuarat Jawatankuasa Teknikal Kekeliruan Jantina sekiranya dokumen adalah lengkap.

2.4.5 Urusetia akan mengemukakan keputusan rasmi Mesyuarat Jawatankuasa Teknikal Kekeliruan Jantina kepada Pakar Rujuk Negeri untuk disusuli.

2.5 Jawatankuasa Teknikal Kekeliruan Jantina

2.5.1 Jawatankuasa Teknikal Kekeliruan Jantina telah ditubuhkan di peringkat Kementerian Kesihatan Malaysia (KKM) bagi merancang polisi serta menjadi pakar rujuk perubatan di peringkat kebangsaan bagi isu kekeliruan jantina.

2.5.2 Lantikan dibuat setiap dua (2) tahun oleh Ketua Pengarah Kesihatan. Jawatankuasa ini dipengerusikan oleh Pengarah Perkembangan Perubatan, Bahagian Perkembangan Perubatan KKM dan ahli jawatankuasa terdiri daripada pakar pelbagai disiplin yang berkepentingan.

2.5.3 Terma rujukan **umum** bagi Jawatankuasa Teknikal Kekeliruan Jantina adalah seperti berikut:

a. Menjadi pakar rujuk di peringkat kebangsaan bagi isu kesihatan dan perubatan berkaitan kekeliruan jantina.
b. Mewujudkan garis panduan komprehensif berkaitan kekeliruan jantina.

2.5.4 Manakala terma rujukan **khusus** setiap disiplin adalah seperti berikut:

a. Pakar Neonatogi / Pakar Pediatrik Am / Pakar Perubatan Keluarga
   i. Memberikan penjelasan awal bagi kes berkaitan genetik dan perkembangan kanak-kanak
   ii. Memberi khidmat nasihat pengurusan pesakit di lapangan
   iii. Mendapatkan khidmat nasihat/pendapat daripada pakar pediatrik (endokrinologi atau pembedahan), pakar genetik dan lain-lain berkenaan kes dan berhubung dengan Pakar Rujuk Negeri yang dilantik (jika perlu).

b. Pakar Endokrinologi / Pediatrik Endokrinologi
   i. Memberikan penjelasan kes secara menyeluruh dan spesifik
   ii. Memberi khidmat nasihat pesakit secara keseluruhan
   iii. Menganalisa siasatan awal dan merangka/merancang siasatan susulan
   iv. Menganjurkan/menyusun penglibatan ahli-ahli MDT lain secara teratur
   v. Bertindak sebagai perantara di antara Pakar Rujuk Negeri dan Jawatankuasa Teknikal Kekeliruan Jantina.
   vi. Memberi nasihat bagi memulakan & memantau terapi perubatan jangka panjang seperti steroid atau steroid *sex therapy* (terapi jantina)

c. Pakar Urologi / Pakar Pembedahan Kanak-Kanak / Pakar Pembedahan Plastik
   i. Menjelaskan anatomi & keputusan pengimejan
   ii. Menjelaskan kelebihan & keburukan pembedahan rekonstruktif
   iii. Merangka pelan pengimejan kompleks (selain dari *ultrasound* pelvis) dan membuat penilaian susulan ke atas anatomi.
   iv. Mencadangkan atau menyelaras pelaksanaan prosedur seperti laparoskopi, *biopsy*, pembedahan rekonstruktif dan gonadektomi.
   v. Menganjurkan/menyusun penglibatan ahli-ahli MDT lain secara teratur

d. Pakar Genetik
   i. Menganalisis dan memastikan analisis kariotip mengikut masa yang ditetapkan.
   ii. Mencadangkan siasatan lebih lanjut bagi kanak-kanak yang mempunyai ciri-ciri dismorfik.
   iii. Memantau proses analisis genetik.
   iv. Memantau penyimpanan sampel untuk analisis di peringkat seterusnya.
   v. Memberi khidmat nasihat kaunseling genetik.

e. Pakar Psikiatri
   i. Menganalisis input psikiatri daripada Pakar Rujuk Negeri.
   ii. Menyelaras penyediaan sistem sokongan kepada klien dan pesakit.
   iii. Merancang pelan terperinci secara individu untuk setiap klien dan keluarga.
   iv. Membimbing MDT dalam penerangan keadaan pesakit kepada ahli keluarga yang lain dalam masa dan tempoh yang bersesuaian.

f. Pakar Obstetrik & Ginekologi
   i. Melibatkan diri dalam perbincangan tahap awal berkaitan keputusan masa hadapan.
   ii. Membincangkan isu berkaitan fungsi seksual, fungsi pembiakan dan pembedahan.
   iii. Menilai pemahaman dan menyemak diagnosis.
   iv. Memberi khidmat nasihat berkaitan rawatan hormon dan terlibat di dalam *"corrective surgery"* bagi kes-kes berkaitan.

2.6 Agensi-agensi Berkaitan

2.6.1 Jabatan Pendaftaran Negara (JPN)

a. JPN adalah agensi yang bertanggungjawab menerima, memproses dan mempertimbang keputusan permohonan pembetulan/ pindaan maklumat termasuk maklumat jantina dalam dokumen pengenalan diri yang dikeluarkan oleh JPN seperti sijil kelahiran dan kad pengenalan.

b. Sebagai agensi rasmi yang bertanggungjawab terhadap pendaftaran identiti individu di Malaysia, JPN perlu memastikan setiap permohonan dikemukakan dengan dokumen sokongan yang sah, lengkap dan memenuhi syarat undang-undang yang ditetapkan.

c. Dalam konteks permohonan penukaran jantina, JPN juga perlu meneliti justifikasi perubatan, pengesahan pakar serta keputusan mahkamah (jika berkenaan) sebelum sebarang pindaan maklumat dibuat, bagi memastikan integriti data identiti nasional terpelihara serta proses dijalankan secara telus dan berlandaskan peraturan sedia ada.

2.6.2 Jabatan Kemajuan Islam Malaysia (JAKIM)

a. JAKIM merupakan ahli tambahan (*co-opted member*) yang akan turut serta di dalam Mesyuarat Jawatankuasa Teknikal Kekeliruan Jantina bagi kes-kes tertentu.

b. Sebagai badan autoriti dalam hal ehwal Islam di peringkat Persekutuan, JAKIM memastikan setiap urusan melibatkan penukaran jantina diteliti dari sudut hukum syarak sejajar dengan fatwa dan garis panduan agama yang telah ditetapkan.

c. JAKIM berperanan penting dalam memberikan panduan, nasihat syariah seterusnya mengadakan kajian berdasarkan prinsip perundangan Islam dan dibentangkan kepada Panel Pakar Syariah (sekiranya perlu) bagi mendapatkan cadangan lanjut dari sudut pandangan Islam.

d. JAKIM turut memainkan peranan dalam memberikan bimbingan kerohanian dan sokongan keagamaan kepada individu terlibat.

2.6.3 Majlis/Jabatan Agama Islam Negeri

a. Sebagai pihak berautoriti dalam pelaksanaan undang-undang dan pentadbiran Islam di peringkat negeri, mereka bertanggungjawab memastikan segala tindakan dan nasihat yang diberikan kepada pesakit adalah selaras dengan hukum syarak serta keputusan fatwa negeri masing-masing.

b. Majlis atau Jabatan Agama Islam Negeri turut memainkan peranan yang signifikan dalam pengurusan kes penukaran jantina, khususnya melalui kerjasama erat dengan Pegawai Hal Ehwal Islam atau pegawai agama di hospital serta JAKIM.

c. Pendekatan bersepadu ini memastikan setiap kes penukaran jantina ditangani dengan penuh hikmah, berlandaskan prinsip Islam, serta menjaga kebajikan dan martabat pesakit.

2.6.4 Lain-lain

a. Selain itu, terdapat juga beberapa agensi lain yang berpotensi memainkan peranan penting dalam pengurusan pesakit DSD, antaranya Majlis Sukan Negara, Kementerian Pendidikan, Kementerian Pembangunan Wanita, Keluarga dan Masyarakat, serta pertubuhan bukan kerajaan (NGO) yang berkaitan.

b. Penglibatan pelbagai agensi ini amat signifikan memandangkan aspek pengurusan pesakit DSD merangkumi dimensi kesihatan fizikal, kesejahteraan mental, sosial, pendidikan dan pembangunan sahsiah individu.

c. Sehubungan itu, kerjasama antara agensi atau inter-agensi perlu diberi penekanan bagi memastikan setiap pesakit menerima sokongan dan intervensi yang holistik, menyeluruh dan saksama.

BAB 3

TATACARA PENGURUSAN KES DSD DI FASILITI KKM

3. TATACARA PENGURUSAN KES DSD DI FASILITI KKM

3.1 Penerimaan Kes atau Rujukan daripada Klien

3.1.1 Mana-mana klien yang berhasrat mendapatkan surat sokongan daripada Jawatankuasa Teknikal Kekeliruan Jantina bagi tujuan perubatan atau penukaran maklumat jantina perlu mengemukakan emel permohonan kepada pihak Urusetia seperti di **Perkara 2.4.2**.

3.1.2 Klien boleh terdiri daripada :

a. Keluarga / Penjaga / Pesakit sendiri
b. Pegawai Perubatan kerajaan dan swasta
c. Pegawai dari mana-mana agensi atau pemegang taruh yang lain

3.1.3 Urusetia akan menilai kes dan memastikan informasi yang diterima adalah memadai. Sekiranya terdapat maklumat yang tidak lengkap, Urusetia boleh menghubungi klien bagi memastikan maklumat-maklumat tersebut diperoleh.

3.1.4 Maklumat asas yang diperlukan adalah seperti di **Perkara 5.1** dan contoh adalah seperti di **Perkara 6.3**.

3.1.5 Urusetia seterusnya akan mengenal pasti Pakar Rujuk Negeri yang bersesuaian dan memanjangkan rujukan tersebut untuk disusuli.

3.1.6 Pesakit yang dirujuk akan dihubungi oleh Pakar Rujuk Negeri setelah janji temu diatur di hospital yang telah ditetapkan.

3.2 Penilaian oleh Pakar Rujuk Negeri bersama Pasukan Pelbagai Disiplin

3.2.1 Apabila menerima rujukan kes daripada Urusetia, Pakar Rujuk Negeri hendaklah menilai kes yang diterima dan seterusnya menetapkan tarikh serta masa janji temu.

3.2.2 Pakar Rujuk Negeri akan berhubung dengan klien bagi memaklumkan tarikh dan masa janji temu ditetapkan bagi penilaian pesakit di hospital yang dikenal pasti.

3.2.3 Pakar Rujuk Negeri bertanggungjawab memastikan pesakit dilihat oleh beliau semasa janji temu.

3.2.4 Penilaian pesakit memerlukan penglibatan Pasukan Multidisiplin. Walau bagaimanapun, pelaksanaan di peringkat fasiliti adalah tertakluk kepada kemampuan dan kelengkapan fasiliti masing-masing.

3.2.5 Setelah penilaian lengkap dijalankan, Pakar Rujuk Negeri hendaklah menyediakan laporan penilaian terperinci dan laporan akhir dikemukakan kepada Urusetia Jawatankuasa Teknikal Kekeliruan Jantina.

3.2.6 Tempoh yang ditetapkan bagi penghasilan laporan akhir adalah dalam tempoh dua belas (12) bulan. Walau bagaimanapun, Pakar Rujuk Negeri perlu memaklumkan perkembangan pengurusan kes kepada pihak Urusetia setiap enam (6) bulan dan memaklumkan sekiranya kes tidak dapat diselesaikan atas faktor-faktor yang tidak dapat dielakkan.

3.2.7 Kes akan dikategorikan sebagai tercicir (*default*) apabila pesakit gagal menghadiri mana-mana temujanji dalam pasukan multidisiplin selama 12 bulan.

3.2.8 Format laporan akhir adalah seperti di **Perkara 5.2** dan contoh laporan adalah seperti di **Perkara 6.4**.

3.2.9 Pakar Rujuk Negeri akan membentangkan laporan akhir di dalam Mesyuarat Jawatankuasa Teknikal Kekeliruan Jantina pada masa yang ditetapkan.

3.3 Penilaian oleh Jawatankuasa Teknikal Kekeliruan Jantina

3.3.1 Jawatankuasa Teknikal Kekeliruan Jantina akan bersidang setiap kali menerima rujukan kes yang lengkap, atau sekurang-kurangnya sekali dalam tempoh enam (6) bulan.

3.3.2 Sekurang-kurangnya lapan puluh peratus (80%) kehadiran ahli diperlukan bagi membolehkan Jawatankuasa bersidang.

3.3.3 Tempoh penyelesaian sesuatu kes yang dibincangkan tidak ditetapkan secara khusus, dan bergantung kepada tahap kompleksiti kes.

3.3.4 Sekiranya diperlukan, ahli atau wakil Jawatankuasa Teknikal Kekeliruan Jantina boleh berhubung dengan Pakar Rujuk Negeri untuk melihat atau menilai pesakit secara langsung di hospital bagi mendapatkan maklumat tambahan yang dapat membantu dalam membuat keputusan kes.

3.3.5 Setelah penetapan jantina dibuat, maklum balas rasmi akan dikemukakan kepada Pakar Rujuk Negeri untuk tindakan selanjutnya.

3.3.6 Jawatankuasa Teknikal Kekeliruan Jantina hanya memberikan pandangan dan penilaian dari aspek klinikal berkaitan jantina pesakit. Keputusan muktamad bagi penukaran jantina secara rasmi adalah tertakluk kepada bidang kuasa JPN.

3.4 Maklumbalas dan Tindakan Susulan

3.4.1 Pakar Rujuk Negeri bertanggungjawab menyampaikan keputusan rasmi Jawatankuasa kepada pesakit/klien serta menguruskan rawatan susulan yang diperlukan berdasarkan hasil keputusan tersebut.

3.4.2 Dokumen maklum balas rasmi daripada Jawatankuasa akan digunakan sebagai dokumen sokongan dalam permohonan penukaran maklumat jantina di JPN.

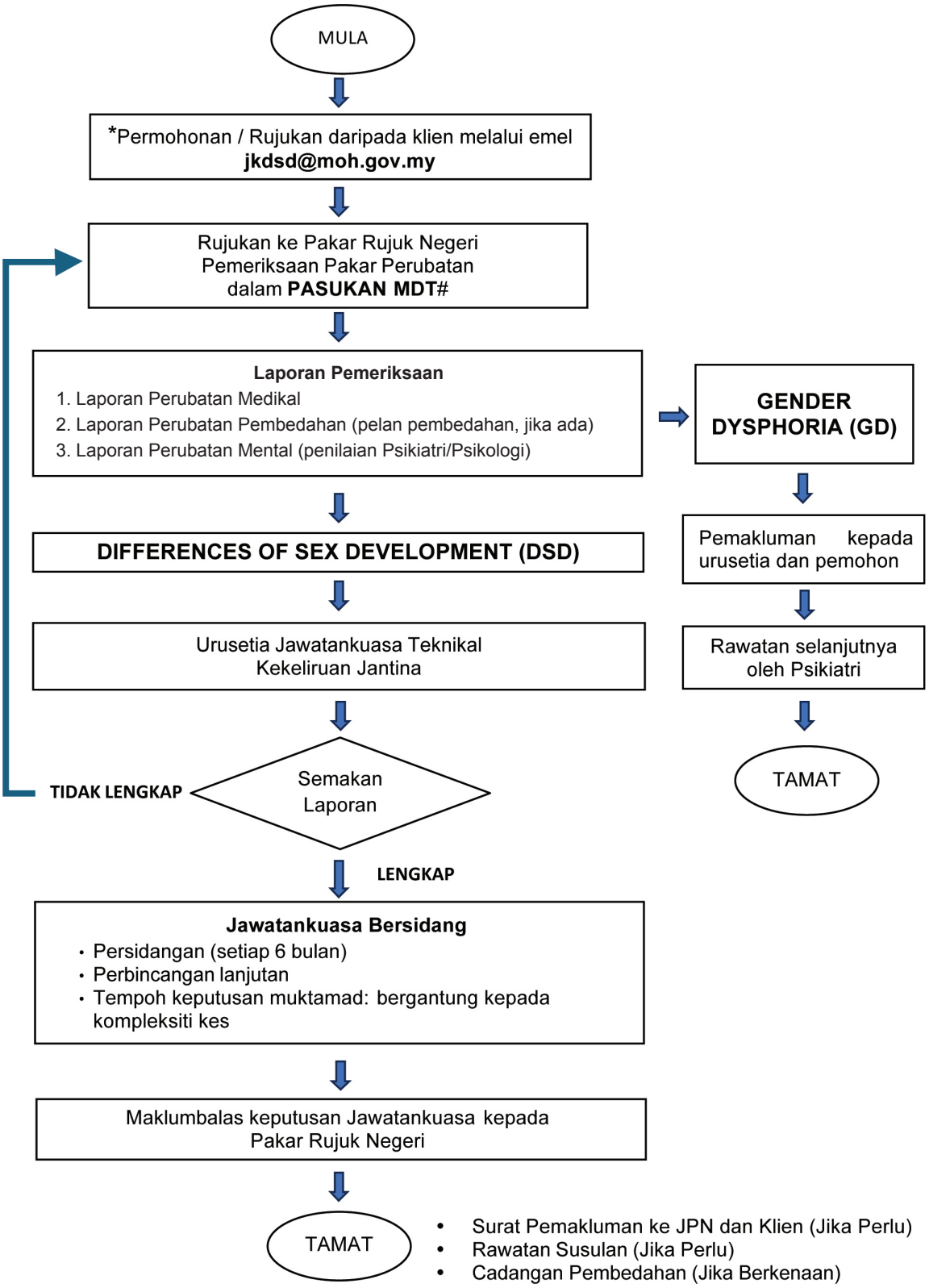
3.4.3 Laporan tahunan mengenai semua kes yang telah dibincangkan dan dimuktamadkan oleh Jawatankuasa akan dikemukakan kepada Ketua Pengarah Kesihatan untuk tujuan pemantauan dan rekod.

BAB 4

CARTA ALIR PROSES KESELURUHAN

4. CARTA ALIR PROSES KESELURUHAN

Berikut merupakan carta alir Tatacara Pengurusan Kes DSD atau Disyaki DSD



*Permohonan/Rujukan dari klien termasuk:

1. Permintaan individu (daripada pesakit) untuk penukaran jantina, bagi kes yang berlatarbelakangkan DSD.

2. Permintaan ibu/bapa/penjaga bagi kes berlatarbelakangkan DSD melibatkan pesakit kanak-kanak.

3. Permintaan (daripada doktor, dengan keizinan bertulis oleh pesakit) sebelum menjalankan pembedahan *"irreversible"*.

4. Permintaan (daripada pesakit) untuk pertukaran jantina, bagi kes yang melibatkan GD, tanpa sebarang latar belakang DSD.

5. Permintaan dari pemegang taruh atau agensi yang lain (JPN, JAKIM, Majlis Agama Islam Negeri dan lain-lain).

PASUKAN MDT# boleh terdiri daripada:

i. Pakar pediatrik endokrinologi
ii. Pakar perubatan endokrinologi
iii. Pakar pediatrik remaja
iv. Pakar psikiatri
v. Pakar obstetrik & ginekologi
vi. Pakar pembedahan (kanak-kanak)
vii. Pakar urologi
viii. Pakar pembedahan plastik
ix. Pakar psikologi
x. Pekerja sosial perubatan
xi. Lain-lain (pegawai keagamaan jika perlu)
xii. *Co-opted*: Pakar Genetik, Pakar Patologi (Metabolik dan Endokrin)

BAB 5

FORMAT DAN DOKUMEN SOKONGAN

5. FORMAT DAN DOKUMEN SOKONGAN

5.1 Format Maklumat Asas Permohonan Pemeriksaan (daripada klien kepada Urusetia)

Contoh adalah seperti di Perkara 6.3

RUJUKAN KEPADA URUSETIA,
JAWATANKUASA TEKNIKAL KEKELIRUAN JANTINA
KEMENTERIAN KESIHATAN MALAYSIA

Tarikh:

1. Nama Klien :

2. Nombor telefon Klien (1) :
   Sekiranya tidak dapat dihubungi, nombor telefon Klien (2) :

3. Alamat emel Klien :

4. Hubungan dengan pesakit :

5. Profil Pesakit :

   a. Nama :

   b. Umur :

   c. Agama :

   d. Nombor Kad Pengenalan :

   e. Jantina (seperti di kad pengenalan/surat beranak) :

   f. Alamat terkini :

6. Pilihan Negeri bagi menghadiri janji temu dan menjalani pemeriksaan lanjut :

Terima kasih di atas maklumat yang diberikan. Anda akan dihubungi oleh pihak hospital bagi penetapan tarikh temujanji mengikut lokasi pilihan negeri yang anda berikan.

5.2 Format Laporan Akhir daripada Pakar Rujuk Negeri kepada Jawatankuasa Teknikal Kekeliruan Jantina

Contoh adalah seperti di Perkara 6.4

LAPORAN AKHIR KEPADA JAWATANKUASA TEKNIKAL KEKELIRUAN JANTINA (DSD)

Tarikh :
Hospital :
Senarai Ahli Pasukan Multidisiplin :

1. Profil Pesakit :
   a. Nama :
   b. Umur :
   c. Nombor Kad Pengenalan :
   d. Jantina (seperti di kad pengenalan/surat beranak) :

2. Isu dan Rujukan :

3. Sejarah pesakit :
   - Sejarah kelahiran yang relevan
   - Sejarah perubatan
   - Sejarah pembedahan & keputusan HPE (*jika ada*)
   - Sejarah akil baligh (*umur ketika perubahan payudara, "pubic hair", pertukaran suara dan sebagainya, ataupun memerlukan bantuan ubat induksi*)
   - Sejarah keluarga (*3-generation family pedigree*)
   - Sejarah sosial / pekerjaan
   - Sejarah penukaran jantina (*jika ada*)

4. Pemeriksaan Fizikal :
   - Anthropometri (*berat, tinggi, BMI*)
   - Keterampilan umum kali pertama (*"passport/half body photo"*)
   - Pemeriksaan Am/Sistematik
   - Pemeriksaan *secondary sexual charateristics* (*Tanner staging*)

5. Pemeriksaan Genitalia :
   (Termasuk *External Genitalia Score* untuk lelaki dan Prader Score untuk perempuan)

6. Pemeriksaan Radiologi :
   Ultrasound dan lain-lain yang relevan (keputusan penuh di lampiran)

7. Pemeriksaan Lanjut (contoh: diagnostik laparoskopi)

8. Keputusan Ujian Darah:
   Wajib:
   - Kromosom (*formal report, with number of cells & genetic number*)
   - Asas : Renal profile, LH, FSH, Testosterone, AMH, 17OHP, Cortisol

   Mengikut Keperluan Kes:
   - Endokrin : *ACTH stimulation test, beta-HCG stimulation test, LHRH stimulation test*
   - Ujian genetik (contoh : *Next Generation Sequencing, Whole Exome Sequencing*)

9. Diagnosis :

10. Rawatan yang diterima sekarang :

11. Potensi kesuburan dan fungsi seksual/hubungan kelamin :

12. Laporan Ringkas Psikiatri :
    - Diagnosa Psikiatri Terkini
    - Isu Psikososial / Pekerjaan / Psikospiritual
    - Intervensi Psikiatri & Psikologi Terkini
    - Formulasi Kes & Cadangan

13. Lampiran :
    a. External Genitalia Score
    b. Prader Score
    c. Tanner Staging
    d. Family pedigree – tiga generasi
    e. Laporan terperinci pakar-pakar terlibat
    f. Laporan radiologi/makmal yang berkaitan
    g. Laporan pembedahan dan keputusan HPE (jika ada)

Laporan disediakan oleh :

Saranan Panel Pasukan Multidisiplin :

BAB 6

LAMPIRAN

6. LAMPIRAN

6.1 External Genitalia Score

Berikut merupakan External Genitalia Score (EGS) yang diadaptasi daripada *J Clin Endocrinol Metab, March 2020, 105(3):e222–e230:*

EGS	Labioscrotal Fusion	Genital Tubercle (GT) Length (mm)	Urethral Meatus	Right Gonad	Left Gonad
3	Fused	>31	Top of the GT		
2.5		26-30	Coronal Glandular		
2			Along the GT		
1.5	Posterior fusion	21-25	At the GT base	Labioscrotal	Labioscrotal
1		10-20	Labioscrotal	Inguino-labioscrotal	Inguino-labioscrotal
0.5				Inguinal	Inguinal
0	Unfused	<10	Perineal	Impalpable	Impalpable

External Genitalia Score Describes phenotypic features at 5 anatomical landmarks of the genitalia: degree of labioscrotal fusion, length of the genital tubercle, position of the urethral meatus, and locations of the right and left gonads. The final score is the sum of points allocated to features 1–5.

6.2 Prader Score

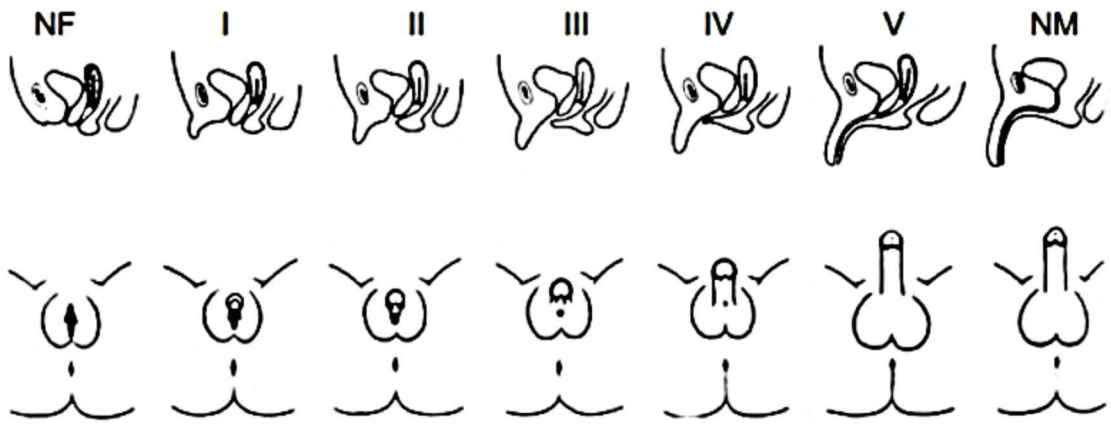
6.2.1 Prader Score merupakan skala penilaian yang digunakan untuk mengukur tahap maskulinisasi genital. Skala ini mempunyai julat antara 0 hingga 5, di mana:

0 = Perempuan tanpa virilisasi (genital normal perempuan)
5 =Perempuan yang sepenuhnya virilisasi (kelihatan seperti lelaki secara luaran semasa lahir tetapi tanpa testis yang dapat dikesan melalui pemeriksaan fizikal)

6.2.2 Berikut merupakan Prader Score yang diadaptasi daripada *Speiser and White; Congenital Adrenal Hyperplasia due to 21-Hydroxylase Deficiency; Endocrine Reviews 21(3): 245–291; 2000:*

Stage I	*Clitoromegaly without labial fusion.*
Stage II	*Clitoromegaly with posterior labial fusion.*
Stage III	*Greater degree of clitoromegaly, single perineal urogenital orifice, and almost complete labial fusion.*
Stage IV	*Increasingly phallic clitoris, urethra-like urogenital sinus at the base of clitoris, and complete labial fusion.*
Stage V	*Penile clitoris with urethral meatus at the tip of phallus and scrotum-like labia (appears male, but no palpable gonads).*

NF = Normal Female, NM = Normal Male



6.3 Contoh permohonan / rujukan kepada Urusetia

6.3.1 Contoh di bawah menunjukkan maklumat asas yang akan diminta oleh pihak Urusetia bagi tindakan selanjutnya.

RUJUKAN KEPADA URUSETIA,
JAWATANKUASA TEKNIKAL KEKELIRUAN JANTINA
KEMENTERIAN KESIHATAN MALAYSIA

Tarikh:

1. Nama Klien : Puan AAA
2. Nombor telefon Klien (1) : 000 1234567
   Sekiranya tidak dapat dihubungi, nombor telefon Klien (2) : 000 3456789
3. Alamat emel Klien : abcd@gmail.com
4. Hubungan dengan pesakit : Warden Asrama
5. Profil Pesakit :
   a. Nama : ZZZ
   b. Umur : 14 tahun
   c. Agama : Islam
   d. Nombor Kad Pengenalan : 123456-00-0000
   e. Jantina (seperti di kad pengenalan/surat beranak) : Perempuan
   f. Alamat terkini : Asrama Perempuan, Kolej Seri Pagi Selangor
6. Pilihan Negeri bagi menghadiri janji temu dan menjalani pemeriksaan lanjut : Johor

Terima kasih di atas maklumat yang diberikan. Anda akan dihubungi oleh pihak hospital bagi penetapan tarikh temujanji mengikut lokasi pilihan negeri yang anda berikan.

6.3.2 Di dalam contoh ini, meskipun pesakit berada di negeri Selangor, namun memandangkan pesakit mahu menjalani pemeriksaan lanjut bersama keluarga di negeri Johor, Urusetia akan merujuk kes kepada Pakar Rujuk Negeri Johor.

6.4 Contoh Laporan Akhir Kepada Jawatankuasa Teknikal Kekeliruan Jantina

6.4.1 **Contoh 1** : Kes dirujuk oleh Pakar Pediatrik hospital swasta kepada Urusetia bagi mendapatkan keputusan Jawatankuasa Teknikal Kekeliruan Jantina. Kes seterusnya dipanjangkan ke Pakar Rujuk Negeri Selangor.

LAPORAN AKHIR KEPADA JAWATANKUASA TEKNIKAL KEKELIRUAN JANTINA (DSD)

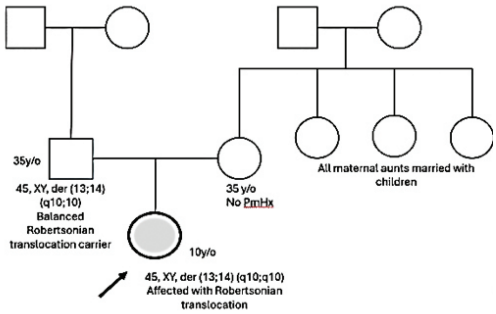
Tarikh : 1 Januari 2026
Hospital : Hospital ABC
Senarai Ahli Pasukan Multidisiplin :

1. Dr LLL, Pakar Pediatrik
2. Dr XXX Pakar Pembedahan Kanak-Kanak
3. Dr YYY, Pakar Psikiatri

1. Profil Pesakit :
   a. Nama : Nur ABC
   b. Umur : 10 tahun
   c. Nombor Kad Pengenalan : 000000-00-1234
   d. Jantina (seperti di kad pengenalan/surat beranak) : Perempuan

2. Isu dan Rujukan : Undervirilized 45, XY.

3. Sejarah pesakit :
   – Sejarah kelahiran yang relevan : Tiada
   – Sejarah perubatan : Ambiguous genitalia semasa pemeriksaan bayi baru lahir (*newborn screening*). Seterusnya didaftarkan sebagai perempuan.
   – Sejarah pembedahan & keputusan HPE (*jika ada*) : Tiada
   – Sejarah akil baligh (*umur ketika perubahan payudara, "pubic hair", pertukaran suara dan sebagainya, ataupun memerlukan bantuan ubat induksi*) : Tiada
   – Sejarah keluarga (*3-generation family pedigree*) :



   – Sejarah sosial / pekerjaan : Tidak berkenaan
   – Sejarah penukaran jantina (*jika ada*) : Tiada

4. Pemeriksaan Fizikal :
   - Anthropometri (*berat, tinggi, BMI*) :
     Berat: 35 kg, Tinggi: 138 cm, BMI 18.4kgm2 pada 10/12/2025
   - Keterampilan umum kali pertama (*"passport/half body photo"*) :
     Came with female attire
   - Pemeriksaan Am/Sistematik : Normal
   - Pemeriksaan *secondary sexual charateristics* (*Tanner staging*) :
     Breast Stage 1, Genital Stage 1, Axilla Stage 1, Pubic Hair Stage 1

5. Pemeriksaan Genitalia :
   (Termasuk *External Genitalia Score* untuk lelaki dan Prader Score untuk perempuan)
   Enlarged labioscrotal folds, not rugated, no hyperpigmentation.
   Left labioscrotal fold more enlarged than right with significant posterior labial fusion.
   Genital tubercle, buried in the labioscrotal folds (not protruding) with measurement of 38mm length and 18mm width. Erectile tissue palpable.
   Left gonad palpable at lower inguinal region around 2ml volume
   Right gonad impalpable
   Urethral meatus opening seen at the perineum
   External Genitalia Score: 5.5

6. Pemeriksaan Radiologi :
   Ultrasound dan lain-lain yang relevan (keputusan penuh di lampiran)

   <u>First ultrasound abdomen and pelvis was done on 1 month of life</u>
   - Small homogenous soft tissue like structures are seen in bilateral labia like structure respectively query testis
   - Mild separation of left pelvicalyceal system probably physiological change

   <u>Ultrasound abdomen and pelvis done at 7 months old</u>
   Both kidneys are normal configuration and normal corticomedullary differentiation.
   No renal mass. Very minimal separation of left renal pelvis with transverse AP diameter measuring about 3.3 mm which is within normal range
   Renal length: Rt 5.2 cm, Lt 5.2 cm
   Urinary bladder is normal. Ureters are not dilated
   A structure that looks like a uterus is present. Ovaries are not clearly seen

MRI abdomen and pelvis was done in February 2025

- Current study shows evidence of bilateral inguinal ectopic testicles with ambiguous genitalia.
- These structure measuring 0.7x1.6cm on right side and 0.7x1.8cm on the left side respectively.
- Absent of the normal uterus and bilateral ovaries.Normal vagina is also not visualized.
- Genital lips are reminiscent of female labia whose context is exclusively fatty.The urethra is of feminine characteristics and it extends through suspicious phallus like structure.
- No enhancing mass or enlarged lymph nodes within pelvic region and both inguinal region.
- Urinary bladder is partially distended with normal configuration.
- No focal bowel dilation.Visualized both kidneys are unremarkable.
- No abnormal marrow signal in the visualized bone.

7. Pemeriksaan Lanjut (contoh: diagnostik laparoskopi) : Ibubapa pesakit tidak setuju untuk genitourethrogram.

8. Keputusan Ujian Darah :

Wajib:

- Kromosom (*formal report, with number of cells & genetic number*)
- Asas : Renal profile, LH, FSH, Testosterone, AMH, 17OHP, Cortisol

Mengikut Keperluan Kes:

- Endokrin : *ACTH stimulation test, beta-HCG stimulation test, LHRH stimulation test*
- Ujian genetik (contoh : *next generation sequencing/NGS, WES*)

Chromosomal study for patient 20.8.2015:
Genetic no: XXX
45, XY, der (13:14)(q10:q10)
In every cells examined, there was a Robertsonian translocation between
one chromosome 13 and on chromosome 14.
The resulting net imbalance is monosomy for the short arm of chromosome 13 and the short arm of chromosome 14
To determine the origin of this finding, please send lithium heparinised blood sample from both parents.

Chromosomal study for parents

- Mother 46 XX
- Father 45 XY der (13:14) (q10:q10)

HCG stimulation test

Done on 27/11/15 (Day 1) and 30/11/15 (Day 4)

- Testosterone: 0.8nmol/L > 2.72 nmol/L (inadequate response)
- Dihydrotestosterone 0.5nmol/L > 0.3nmol/L (outsourced to private lab)
- Ratio at Day 4: 9 (range 2-20)
- DHEA 1.2umol/L > 1.4umol/L
- Androstenedione : 2.3 nmol/l (<2.4)
- FSH: 11.3mU/mL
- LH 0.2mU/mL

Adrenal function

- Renin (20/06/15): 228mU/L (4-89)
- ACTH (20/06/15) 21.4pmol/L (<10.1)

Sex hormonal profile

- 03/11/2024: LH: 0.27mIU/mL, FSH: 3.1mIU/mL, Testosterone: 0.49nmol/L, Estradiol <55.1pmol/L, Anti-Mullerian Hormone (AMH): 248.9 pmol/L (2.9-52.8)
- 02/10/2025: LH: 2.61mIU/mL, FSH: 6.5 mIU/mL, Testosterone: 2.25nmol/L, B-HCG 0.67 mIU/mL AFP 0.87IU/mL

9. Diagnosis : *45, XY DSD due to Robertsonian translocation der (13;14) (q10;q10), phenotypically undervirilized male, raised female, now presenting with gender identity concern.*

10. Rawatan yang diterima sekarang : Dalam pemantauan berkala bersama Pakar Bedah Pediatrik

11. Potensi kesuburan dan fungsi seksual/hubungan kelamin : Potensi kesuburan dan fungsi seksual belum dapat dipastikan

12. Laporan Ringkas Psikiatri : Seperti di lampiran
    - Diagnosa Psikiatri Terkini
    - Isu Psikososial / Pekerjaan / Psikospiritual
    - Intervensi Psikiatri & Psikologi Terkini
    - Formulasi Kes & Cadangan

13. Lampiran :
    a. External Genitalia Score
    b. Prader Score
    c. Tanner Staging
    d. Family pedigree – tiga generasi
    e. Laporan terperinci pakar-pakar terlibat
    f. Laporan radiologi/makmal yang berkaitan
    g. Laporan pembedahan dan keputusan HPE (jika ada)

Laporan disediakan oleh : Dr LLL

Saranan Panel Pasukan Multidisiplin : Penilaian MDT mendapati jantina pesakit adalah menjurus ke arah lelaki. Pemeriksaan mendapati terdapat organ pembiakan lelaki dan tiada organ pembiakan perempuan. Pesakit juga telah mengalami perubahan awal akil baligh lelaki (*male puberty*) pada September 2025. Analisis kromosom juga menjurus kepada lelaki.

6.4.2 **Contoh 2 :** Kes dirujuk oleh pesakit sendiri kepada Urusetia bagi mendapatkan keputusan Jawatankuasa Teknikal Kekeliruan Jantina. Kes seterusnya dipanjangkan ke Pakar Rujuk Negeri Melaka.

LAPORAN AKHIR KEPADA JAWATANKUASA TEKNIKAL KEKELIRUAN JANTINA (DSD)

Tarikh : 1 Jun 2026
Hospital : Hospital Melaka
Senarai Ahli Pasukan Multidisiplin :

1. Dr AAA , Pakar Endokrinologi
2. Dr BBB, Pakar Pembedahan Am
3. Dr CCC, Pakar Psikiatri
4. Encik DDD, Pegawai Agama Hospital

1. Profil Pesakit :
   a. Nama : MR ABC
   b. Umur : 45 tahun
   c. Nombor Kad Pengenalan : 111111-11-1111
   d. Jantina (seperti di kad pengenalan/surat beranak) : LELAKI

2. Isu dan Rujukan : Jantina genetik diskordan dengan jantina gonadal dan phen. Menyebabkan implikasi daripada aspek agama dan sosial pesakit. Diagnosis terkini pesakit adalah Simple Virilising CAH.

3. Sejarah pesakit :
   – Sejarah kelahiran yang relevan :
   Dilahirkan cukup bulan dengan ambigous genitalia. Dirujuk kepada pakar kanak-kanak tetapi gagal temujanji dan telah didaftarkan dan dibesarkan sebagai lelaki.
   – Sejarah perubatan :
      i. Severe allergic asthma, allergic rhinitis, and Obstructive Sleep Apnea- On biologic agent
      ii. Secondary adrenal insufficiency secondary to exogenous steroid – On T. Hydrocortisone 10/5 mg
      iii. Morbid Obesity
      iv. Metabolic syndrome
      v. Type 2 Diabetis Mellitus
      vi. Slipped disc - post lumbar radiofrequency surgery

- Sejarah pembedahan & keputusan HPE (jika ada) :
- Sejarah akil baligh (*umur ketika perubahan buah dada, "pubic hair", pertukaran suara dan sebagainya, ataupun memerlukan bantuan ubat induksi*)
  Kemungkinan premature adrenarche (facial dan pubic hair semasa sekolah rendah, accelerated height semasa remaja dan berakhir dengan tinggi yang rendah semasa dewasa.)

- Sejarah keluarga (*3-generation family pedigree*):
  Anak bongsu daripada 4 adik-beradik. 2 daripada adik-beradik meninggal semasa *early neonatal period.*

- Sejarah sosial / pekerjaan :
  Bekerja sendiri. Berkahwin dan tiada anak.

- Sejarah penukaran jantina (jika ada) :

4. Pemeriksaan Fizikal :
   - Anthropometri (*berat, tinggi, BMI*) :
     40kg/m2
   - Keterampilan umum kali pertama (*"passport/half body photo"*) :
     Berketerampilan seperti lelaki
   - Pemeriksaan Am/Sistematik :
     Normotensive, no hyperpigmented scar
     Janggut dan misai
     Breast tanner 4
     Facial plethora, pink purplish striae over abdoment
     Proximal myopathy
   - Pemeriksaan *secondary sexual charateristics* (*Tanner staging*) : -

5. Pemeriksaan Genitalia :
   (Termasuk *External Genitalia Score* untuk lelaki dan Prader Score untuk perempuan)
   Hypospadias(meatus just below phalus)
   Prader 4
   Pubic hair Tanner 5
   Scrotal/labial fold : empty- no testes palpable

6. Pemeriksaan Radiologi :
   Ultrasound dan lain-lain yang relevan (keputusan penuh di lampiran)

   1. CT abdomen 2018 : Presence of uterus, both ovaries, cervix and vaginal remnants. Noted a short phallus. There was no prostate gland, seminal vesicles and testes identified.
   2. MRI pelvis 2024:
      - Suggestive of female internal reproductive organ with hypotrophic uterus.
      - Connected to tubular minimally fluid filled signal representing vagina
      - Prominent anterior fatty structure bilaterally represent labia majora.
      - No typical penile structure of corpus spongiosum and 2 corpora cavernosa.
      - Bilateral adnexa represent ovaries with follicles
      - Distal urethra open into vestibule. No anatomical landmark around urethra to suggest presence of penis.
      - Neither seminal vesicles or prostate are seen.
      - No testes or scrotal sac structure.

7. Pemeriksaan Lanjut (contoh: diagnostik laparoskopi) : Tiada

8. Keputusan Ujian Darah :
   Wajib:
   – Kromosom (*formal report, with number of cells & genetic number*)
   – Asas : Renal profile, LH, FSH, Testosterone, AMH, 17OHP, Cortisol

   Mengikut Keperluan Kes:
   – Endokrin : ACTH stimulation test, beta-HCG stimulation test, LHRH stimulation test
   – Ujian genetik (contoh : *next generation sequencing/NGS, WES*)

   46XX
   FSH : 1.8mIU/L (3.85-8.7)
   LH : 1 IU/L (2.12-10.8)
   Testosterone : 4.5 nmol/L(<2.6)
   Estradiol : 555pmol/L
   Synacthen test: Inadequate cortisol response (cortisol persistently less than 11nmol/l)
   17 OHP : 4.2nmol/l (0"), 10.5nmol/l (30"), 45.3nmol/l (60")
   Aldosterone : 489 pmol/L
   Renin 63.50 mIu/L
   Aldosterone Renin Ratio: 8 (< 25)

9. Diagnosis : Simple Virilizing CAH

10. Rawatan yang diterima sekarang :
    i. T. Hydrocortisone 10/5mg
    ii. Intramuscular testosterone 200mg 3 weekly

11. Potensi kesuburan dan fungsi seksual/hubungan kelamin :
    Tiada potensi kesuburan sebagai lelaki.

12. Laporan Ringkas Psikiatri :
    – Isu Psikososial / Pekerjaan / Psikospiritual
    – Intervensi Psikiatri & Psikologi Terkini
    – Formulasi Kes & Cadangan

    There was no significant psychiatric comorbidities.Patient, wife and parents were happy with current identity (no gender dysphoria).Patient had strong liking towards self being called as male and want to continue with his male gender role. Any changes in the gender role may have consequences towards his personal and social life as well as towards his family.

    Full psychiatry report is as attached

13. Lampiran :
    a. External Genitalia Score
    b. Prader Score
    c. Tanner Staging
    d. Family pedigree – tiga generasi
    e. Laporan terperinci pakar-pakar terlibat
    f. Laporan radiologi/makmal yang berkaitan
    g. Laporan pembedahan dan keputusan HPE (jika ada)

Laporan disediakan oleh : Dr AAA

Saranan Panel Pasukan Multidisiplin : Disarankan untuk kekal sebagai lelaki kerana pesakit telah hidup sebagai lelaki sejak lahir, dikenali sebagai lelaki dan menjalankan fungsi sosial sebagai lelaki. Perkahwinan beliau juga bahagia dan meskipun penjelasan lebih mendalam telah diberikan berkaitan fungsi seksual, pesakit dan isteri memahami dan bersetuju untuk menjalani kehidupan suami isteri seperti biasa. Hasil penilaian pesakit oleh pasukan perawatan juga mendapati bahawa penukaran jantina boleh menyebabkan tekanan emosi dan mental yang lebih teruk. Rujukan kes adalah bagi mengesahkan jantina ini dan tindakan lanjut dari aspek keagamaan dan ibadah.

BAB 7

PENGHARGAAN

Penasihat

YBhg. Dato' Dr. Mohd Azman bin Yacob
Pengarah
Bahagian Perkembangan Perubatan

Dr. Izzuna Mudla binti Mohamed Ghazali
Timbalan Pengarah Kanan
Cawangan Perkembangan Perkhidmatan Perubatan
Bahagian Perkembangan Perubatan

EDITORIAL

Pengerusi

Dr. Janet Hong Yeow Hua
Ketua Aktiviti Subkepakaran Paediatrik Endokrinologi
Pakar Perunding Kanan (Pediatrik Endokrinologi)
Jabatan Pediatrik
Hospital Putrajaya

Bahagian Perkembangan Perubatan

Dr. Murnilina binti Abdul Malek
Ketua Penolong Pengarah Kanan dan Ketua Unit
Unit Perkhidmatan O&G dan Pediatrik
Bahagian Perkembangan Perubatan

Dr. Mohamad Afiq Farhan bin Ahmad Safian
Ketua Penolong Pengarah
Unit Perkhidmatan O&G dan Pediatrik
Bahagian Perkembangan Perubatan

Dr. Siti Nur Aishah binti Rahmat
Ketua Penolong Pengarah Kanan
Unit Perkhidmatan O&G dan Pediatrik
Bahagian Perkembangan Perubatan

Puan Siti Rahmah binti Abd. Rashid
Ketua Jururawat
Unit Perkhidmatan O&G dan Pediatrik
Bahagian Perkembangan Perubatan

Pakar Perubatan

YBhg. Datuk Dr. Noor Lita Adam
Pakar Perunding Kanan Endokrinologi
Jabatan Perubatan
Hospital Tuanku Ja'afar Seremban

Dr. Nalini M Selveindran
Pakar Pediatrik Endokrinologi
Jabatan Pediatrik
Hospital Putrajaya

Dr. Masliza Hanuni binti Mohd Ali
Pakar Endokrinologi
Jabatan Perubatan
Hospital Sultanah Nur Zahirah Kuala Terengganu

Dr. Lee Siow Ping Patricia
Pakar Endokrinologi
Jabatan Perubatan
Hospital Melaka

Dr. Teh Roseleen Nadia binti Roslan
Pakar Endokrinologi
Jabatan Perubatan
Hospital Raja Perempuan Zainab II

Dr. Teoh Sze Teik
Pakar Pediatrik Endokrinologi
Jabatan Pediatrik
Hospital Sultanah Bahiyah Alor Setar

Dr. Raja Aimee binti Raja Abdullah
Pakar Perunding Pediatrik Endokrinologi
Jabatan Pediatrik
Hospital Pulau Pinang

Dr. Gan Cheng Guang
Pakar Pediatrik Endokrinologi
Jabatan Pediatrik
Hospital Sultanah Aminah Johor Bahru

Dr. Noor Arliena binti Mat Amin
Pakar Pediatrik Endokrinologi
Jabatan Pediatrik
Hospital Tunku Azizah Kuala Lumpur

Dr. Cheng Hooi Peng
Pakar Pediatrik Endokrinologi
Jabatan Pediatrik
Hospital Umum Sarawak

Dr. Tee Pian Pian
Pakar Pediatrik Endokrinologi
Jabatan Pediatrik
Hospital Wanita dan Kanak-Kanak Sabah

Dr. Saw Shi Hui
Pakar Pediatrik Endokrinologi
Jabatan Pediatrik
Hospital Raja Permaisuri Bainun Ipoh

PENILAI LUAR

Profesor Dr. Ani Amelia binti Dato' Zainuddin
Pakar Perunding Kanan Obstetrik & Ginekologi
Ketua Unit Ginekologi Kanak-kanak dan Remaja (PAG)
Jabatan Obstetrik & Ginekologi
Fakulti Perubatan Universiti Kebangsaan Malaysia

Dr. Shazimah binti Abdul Samad
Pakar Perubatan Kesihatan Awam
Sektor Kesihatan Dewasa
Bahagian Pembangunan Kesihatan Keluarga KKM

Dr. Mohd Izwan bin Md Yusf
Penolong Pengarah Kanan
Bahagian Keluarga, Sosial dan Komuniti
Jabatan Kemajuan Islam Malaysia (JAKIM)

Puan Zalipah binti Ramli
Penolong Pegawai Pendaftaran
Bahagian Kelahiran, Kematian dan Anak Angkat
Jabatan Pendaftaran Negara Putrajaya



KEMENTERIAN KESIHATAN MALAYSIA

Bahagian Perkembangan Perubatan
Blok E1, Kompleks E,
Pusat Pentadbiran Kerajaan Persekutuan
62590 Wilayah Persekutuan Putrajaya.

e ISBN 978-629-95831-1-0