



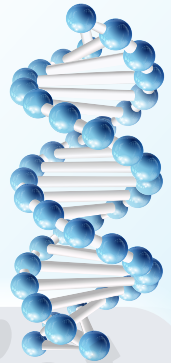
# Perkembangan Genital Tampak Tidak Tipikal, Namun Hasil Kariotipe Normal?

**Analisis Kromosom X & Y (FISH)** memastikan deteksi mosaikisme dan kelainan kromosom seks yang tidak terdeteksi pada pemeriksaan konvensional.



Ketidakjelasan jenis kelamin saat lahir, pubertas yang tidak berkembang sesuai usia, atau infertilitas pria sering menimbulkan ketidakpastian diagnosis.

Karena evaluasi klinis dan hormonal saja tidak cukup untuk memastikan etiologi, pemeriksaan genetik menjadi kunci agar keputusan tata laksana, rencana terapi, dan konseling keluarga tidak tertunda.



### Nilai Klinis Pemeriksaan

Kelainan jumlah kromosom seks merupakan penyebab penting *Disorders of Sex Development (DSD)*, gangguan pubertas, infertilitas atau manifestasi klinis lainnya.

FISH memungkinkan identifikasi langsung susunan kromosom X dan Y serta deteksi mosaikisme secara sensitif, sehingga mendukung diagnosis etiologis yang lebih pasti dan perencanaan tata laksana berbasis genetik.



### Apa itu Analisis Kromosom X & Y (FISH)?

Pemeriksaan sitogenetik molekuler yang mendeteksi dan menghitung jumlah kromosom seks X dan Y pada inti sel darah perifer menggunakan probe fluoresen spesifik.

Metode ini tidak memerlukan kultur sel sehingga memberikan hasil lebih cepat dibandingkan kariotipe konvensional



## Indikasi Pemeriksaan FISH Kromosom X dan Y

- Bayi baru lahir dengan genitalia ambigu atau ketidaksesuaian antara jenis kelamin fenotipik dan jenis kelamin yang diharapkan.
- Anak atau remaja dengan perkembangan pubertas terlambat, tidak terjadi, atau atipikal.
- Pasien dengan kecurigaan klinis atau hormonal DSD.
- Pria dengan infertilitas, azoospermia, atau dugaan sindrom Klinefelter.
- Pasien dengan dugaan sindrom Turner, 46, XX *male*, atau mosaikisme kromosom seks.
- Kasus yang memerlukan konfirmasi cepat status kromosom seks untuk penatalaksanaan klinis.



## Kapan Pemeriksaan Dilakukan?

- Saat lahir, bila terdapat kecurigaan DSD atau genitalia ambigu.
- Pada masa kanak-kanak atau remaja, bila ditemukan pertumbuhan atau perkembangan pubertas yang tidak normal.
- Pada usia dewasa, terutama dalam evaluasi infertilitas atau fungsi gonad.
- Setiap terdapat indikasi klinis kuat, karena FISH tidak memerlukan kultur sel, dapat dilakukan dari darah perifer, dan stabilitas sampel hingga  $\pm 48$  jam pada suhu ruang.



## Keunggulan Metode FISH

### FISH memungkinkan:

- Identifikasi cepat komposisi kromosom seks
- Deteksi aneuploidi kromosom seks
- Deteksi sensitif mosaikisme yang dapat terlewat oleh metode sitogenetik konvensional

### Hasil pemeriksaan memberikan dasar sitogenetik objektif untuk:

- Penetapan diagnosis yang akurat
- Penentuan penatalaksanaan klinis dan keputusan terapi
- Mendukung konseling genetik yang tepat





## Perbandingan Metode Kariotipe dengan FISH

|                          | Kariotipe                                                                 |                                                                              |
|--------------------------|---------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------|
| Prinsip Dasar            | Pewarnaan Giemsa pada kromosom metafase untuk melihat pola pita (banding) | Probe DNA fluoresen berikatan dengan target kromosom spesifik                |
| Cakupan Analisis         | Seluruh genom (semua kromosom)                                            | Target spesifik (misal sentromer kromosom X dan Y)                           |
| Fase Sel yang Dibutuhkan | Metafase (memerlukan sel aktif membelah)                                  | Interfase atau metafase (tanpa kultur untuk interfase)                       |
| Kebutuhan Kultur Sel     | Ya (umumnya 3–10 hari)                                                    | Tidak (dapat langsung pada sel interfase)                                    |
| Waktu Pengerjaan (TAT)   | $\pm 10-14$ hari kerja                                                    | $\pm 1-2$ hari kerja                                                         |
| Resolusi                 | $\pm 5-10$ Mb (kelainan struktural besar)                                 | Lebih tinggi pada lokus target (tingkat sentromer/gen)                       |
| Jumlah Sel Dianalisis    | $\pm 20-100$ metafase                                                     | $\pm 200$ inti interfase (minimum dianjurkan)                                |
| Keunggulan Utama         | Gambaran kromosom seluruh genom                                           | Analisis cepat, sensitif, dan spesifik target                                |
| Keterbatasan Utama       | Lama, bergantung kultur sel                                               | Terbatas pada target, tidak mendeteksi translokasi kromosom (pada interfase) |



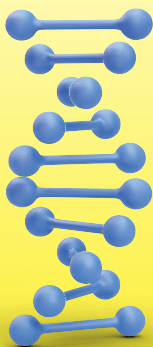
## Informasi Teknis

Jumlah & Jenis Spesimen : 2 tabung 3 ml darah lithium heparin

Jenis wadah : Lithium heparin

Persyaratan sampel

- Tidak boleh dibekukan dan tidak boleh lisis
- Tidak menerima transplantasi sumsum tulang/sel punca alogenik
- Tidak menerima transfusi darah yang mengandung leukosit 2 minggu sebelum melakukan pemeriksaan
- Sampel yang dikirimkan disertai dengan Informed Consent (IC) dan Formulir Permintaan Pemeriksaan



Prodia

### Daftar Pustaka

1. Hughes IA, Houk C, Ahmed SF, Lee PA. Consensus statement on management of intersex disorders. Arch Dis Child. 2006;91(7):554–63.
2. Lee PA, Nordenström A, Houk CP, et al. Global disorders of sex development update since 2006. Horm Res Paediatr. 2016;85(3):158–80.
3. Achermann JC, Hughes IA. Disorders of sex development. In: Melmed S, et al., editors. Williams Textbook of Endocrinology. 13th ed. Philadelphia: Elsevier; 2017. p. 868–934.
4. Clinical and Laboratory Standards Institute (CLSI). Fluorescence In Situ Hybridization Methods for Clinical Laboratories. 2nd ed. CLSI guideline MM07-A2. Wayne, PA: CLSI; 2013.
5. Sala E, Conconi D, Crosti F, et al. Interphase FISH: a helpful assay in prenatal cytogenetic diagnosis. OBM Genet. 2019;3:1–16.
6. Prodia National Reference Laboratory. Optimasi dan Validasi Pemeriksaan FISH Kromosom X dan Y. Jakarta; 2025.



*Prodia* for Doctor

Download on App Store or Google Play

[Prodia.co.id](https://prodia.co.id)



1500 830