

**PERKAWINAN PENDERITA SINDROMA KLINEFELTER  
DENGAN WANITA NORMAL DITINJAU DARI  
KEDOKTERAN DAN ISLAM**



*3224*

Oleh :

**PUSPITA TANJUNG SEPTYANI  
NIM : 110.2003.222**

**Skripsi ini diajukan sebagai salah satu syarat untuk**

**Mencapai gelar Dokter Muslim pada**

**FAKULTAS KEDOKTERAN UNIVERSITAS YARSI  
J A K A R T A  
NOVEMBER 2010**

## ABSTRAK

### PERKAWINAN PENDERITA SINDROMA KLINEFELTER DENGAN WANITA NORMAL DITINJAU DARI KEDOKTERAN DAN ISLAM

Sindroma Klinefelter adalah suatu kelainan genetik yang melibatkan penambahan jumlah kromosom paling sedikit satu kromosom kelamin dengan fenotip laki-laki. Pada penderita sindroma Klinefelter mengalami suatu gangguan identitas jenis kelamin (*Gender Identity Disorders*) yaitu keadaan psikologis yang mencerminkan perasaan dalam (*inner sense*) diri seseorang sebagai laki-laki atau wanita. Kasus ini ramai diberitakan di media masa mengenai Alterina Hofan penderita sindroma Klinefelter yang dituduh memalsukan jenis kelamin untuk menikahi seorang wanita yang bernama Jane. Tujuan penulisan ini untuk mengetahui tentang, sindroma Klinefelter, perkawinan penderita Klinefelter dengan wanita normal dan bagaimana pandangan Islam terhadap perkawinan penderita sindroma Klinefelter dengan wanita normal. Terjadinya sindroma Klinefelter karena kegagalan memisah kromosom maupun kromatid pada saat meiosis. Gambaran klinis terlihat pada saat pasien telah pubertas. Peningkatan resiko terjadinya sindroma Klinefelter ini berhubungan dengan usia ayah dan ibu. Terapi hormon diberikan kepada penderita sindroma Klinefelter untuk membantu dalam proses pemasakan seksual yang adekuat dengan meningkatnya massa otot, kontur tubuh lebih maskulin, bulu badan makin meningkat, penis membesar, hiperpigmentasi papilla mammae dan dapat terjadi perbaikan sedikit pada ginekomastia. Menurut Agama Islam sindroma Klinefelter dikategorikan sebagai mukhanats yang memiliki ciri-ciri kewanitaan sejak dia dilahirkan karena kelainan kromosom. Penderita sindroma Klinefelter adalah seorang pria dan perkawinannya dengan seorang wanita normal diperbolehkan sebelum menikah laki-laki tersebut wajib memberitahu kepada calon istrinya mengenai kelainan yang ia miliki dan bila wanita itu dapat menerima maka pernikahan dapat dilakukan. Disarankan kepada penderita tidak merasa rendah diri, kepada orangtua diharapkan dapat memberi perhatian terhadap perkembangan seksual anaknya, dokter dapat memberikan penjelasan yang baik mengenai sindroma Klinefelter, kepada masyarakat agar tidak r.engucilkan penderita, dan kepada ulama dapat menjelaskan perkawinan penderita sindroma Klinefelter dengan wanita normal dari segi agama diperbolehkan.

## PERNYATAAN PERSETUJUAN

Skripsi ini telah kami setuju untuk dipertahankan di hadapan Komisi Penguji  
Skripsi, Fakultas Kedokteran Universitas YARSI.

Jakarta, November 2010

Komisi Penguji

Ketua,



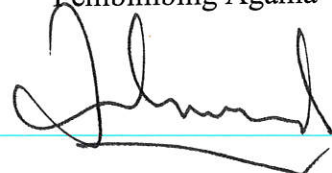
( Dr. Hj. Sri Hastuti, M. Kes )

Pembimbing Medik



(Drs. M. Samsul Mustofa Ms)

Pembimbing Agama



(Amir Mahmud, Lc, LLM)

## KATA PENGANTAR



Segala puji dan syukur penulis panjatkan ke hadirat Allah SWT yang telah melimpahkan rahmat dan hidayah-Nya, sehingga penulis dapat menyelesaikan penulisan skripsi yang berjudul **“PERKAWINAN PENDERITA SINDROMA KLINEFELTER DENGAN SEORANG WANITA NORMAL DITINJAU DARI SEGI KEDOKTERAN”**. Skripsi ini merupakan salah satu syarat untuk mencapai gelar Dokter Muslim pada Fakultas Kedokteran Universitas YARSI Jakarta.

Terselesaikannya skripsi ini adalah berkat bantuan, arahan, bimbingan dan motivasi dari berbagai pihak. Maka dalam kesempatan ini, penulis ingin menyampaikan ucapan terima kasih yang sebesar-besarnya kepada:

1. **Prof. Dr. Hj. Qomariyah RS., MS, PKK, AIFM**, selaku Dekan FK YARSI, semoga Allah SWT selalu memberikan rahmat dan hidayah-Nya kepada ibu.
2. **Dr. Hj. Wan Nedra, SpA**, selaku Wakil Dekan FK YARSI. Semoga Allah SWT selalu memberikan rahmat dan hidayah-Nya kepada ibu.
3. **Dr. Insan Sosiawan Tunru, PhD**, selaku komite penguji skripsi. Semoga Allah SWT selalu memberikan rahmat dan hidayah-Nya kepada bapak.
4. **Drs. M. Samsul Mustofa, MS** selaku pembimbing medik yang telah memberikan kesempatan kepada penulis untuk menyelesaikan tugas ini. Semoga Allah SWT selalu memberikan rahmat dan hidayah-Nya kepada bapak.
5. **H. Amir Mahmud, Lc, LLM**, selaku pembimbing agama yang telah memberikan kesempatan kepada penulis untuk menyelesaikan tugas ini. Semoga Allah SWT selalu memberikan rahmat dan hidayah-Nya kepada bapak.



6. Kedua orang tua saya , Bapak (**H.Widodo Prasetyo Hadi**) dan Mama (**H.Mamnuchah**) serta kakak saya (**Wimpi , Ruddy, Donny, Indah**) yang telah memberikan segenap cinta, dukungan dan doa yang tidak ada habisnya.
7. Kepada Ayah **Sunardi Handoyo** dan Ibu **Sudarmi** yang telah memberikan dukungan dan doanya.
8. Teman-teman yang telah membantu penulis dalam menyelesaikan skripsi ini.
9. Kepala dan staff perpustakaan Universitas YARSI Jakarta, yang telah mambantu penulis dalam mencari buku sebagai referensi dalam menyelesaikan tugas ini.

Penulis menyadari sepenuhnya bahwa dalam penulisan tugas ini masih jauh dari kesempurnaan. Hal ini disebabkan karena masih terbatasnya pengetahuan dan pengalaman yang penulis miliki. Oleh karena itu penulis mengharapkan kritik dan saran yang bersifat membangun sehingga penulis dapat lebih baik dalam penyusunan karya tulis selanjutnya.

Akhir kata dengan mengucapkan Alhamdulillah, semoga Allah SWT selalu meridhoi kita semua dan semoga karya tulis ini dapat bermanfaat bagi semua.*Amin.*

Jakarta, November 2010

Penulis

## DAFTAR ISI

Halaman

ABSTRAK .....	i
LEMBAR PERNYATAAN PERSETUJUAN.....	ii
KATA PENGANTAR .....	iii
DAFTAR ISI .....	v
DAFTAR GAMBAR .....	vii
DAFTAR TABEL .....	viii
DAFTAR SINGKATAN .....	ix
<b>BAB I       PENDAHULUAN</b>	
I.1 Latar Belakang .....	1
I.2 Permasalahan .....	2
I.3 Tujuan .....	3
I.4 Manfaat .....	3
<b>BAB II       PERKAWINAN PENDERITA SINDROMA KLINEFELTER</b>	
<b>          DENGAN WANITA NORMAL DITINJAU DARI KEDOKTERAN</b>	
II.1 Sindroma Klinefelter .....	4
II.1.1 Definisi Sindroma Klinefelter .....	4
II.1.2 Terjadinya Sindroma Klinefelter .....	10
II.1.3 Gambaran Klinis Sindroma Klinefelter .....	16
II.1.4 Epidemiologi .....	20
II.1.5 Cara Pemeriksaan Kromosom dan Kariotipe .....	21
II.1.6 Peranan Amniosentesis untuk Menetapkan Kelainan Genetik.....	22
II.1.7 Hasil Pemeriksaan Cairan Amnion Pada Sindroma Klinefelter....	24

II.1.8 Konsultasi Genetika .....	24
II.1.9 Indikasi Utama Dilakukan Amniosentesis .....	25
II.1.10 Risiko dan Komplikasi Amniosentesis .....	25
II.2 Penanganan Sindroma Klinefelter .....	26
II.3 Pengaruh Sindroma Klinefelter terhadap perkembangan seksual .....	28
II.3.1 Perkawinan antara Seorang Penderita Sindroma Klinefelter Dengan wanita normal .....	28

**BAB III PERKAWINAN PENDERITA SINDROMA KLINEFELTER**

**DENGAN WANITA NORMAL DITINJAU DARI ISLAM**

3.1 Pandangan Terhadap Pernikahan .....	31
3.2 Pandangan Islam Terhadap Mukhannats .....	42
3.3 Hukum Operasi Kelamin .....	45
3.4 Penderita Sindroma Klinefelter dalam Islam .....	51

**BAB IV KAITAN PANDANGAN ANTARA ILMU KEDOKTERAN**

**DAN ISLAM TENTANG PERKAWINAN PENDERITA**

**SINDROMA KLINEFELTER DENGAN WANITA NORMAL .....**

53

**BAB V KESIMPULAN DAN SARAN**

5.1 Kesimpulan .....	54
5.2 Saran .....	55

**DAFTAR PUSTAKA**

## DAFTAR GAMBAR

Gambar 1	Skema spermatogenesis yang terjadi didalam testis	5
Gambar 2	Skema oogenesis	7
Gambar 3	Skema terjadinya anak perempuan dan laki-laki normal masing-masing dengan peluang 50%	9
Gambar 4	Tahapan meiosis pada gametogenesis	12
Gambar 5	Skema <i>nondisjunction</i>	13
Gambar 6	<i>Nondisjunction</i> pada meiosis I dan meiosis II	15
Gambar 7	Penderita Sindroma Klinefelter	17
Gambar 8	Kromosom 47,XXY	19
Gambar 9	Kromosom 49,XXXXY	20
Gambar 10	Kromosom normal	22
Gambar 11	Kromosom Penderita Sindroma Klinefelter	22

## DAFTAR TABEL

Tabel 1     *Nondisjunction*     menyebabkan     sindroma     Klinefelter     dengan     beberapa  
kemungkinan



## DAFTAR SINGKATAN

<b>FSH</b>	<i>Follicle Stimulating Hormon</i>
<b>LH</b>	<i>Luteinizing Hormon</i>
<b>HCG</b>	<i>Hormon Chorionic Gonadotropin</i>
<b>GTT</b>	<i>Glucose Tolerance Test</i>
<b>DM</b>	<i>Diabetes Mellitus</i>
<b>AFP</b>	<i>Alfa Feto Protein</i>

## BAB I

### PENDAHULUAN

#### I.1. LATAR BELAKANG

Sindroma Klinefelter adalah suatu kelainan genetik yang melibatkan penambahan jumlah kromosom paling sedikit satu kromosom kelamin dengan fenotip laki-laki. Individu sindroma Klinefelter biasanya badannya lebih tinggi, mengalami ginekomastia, testis kecil, azoospermia, mengalami kelambatan dalam perkembangan seks sekunder dan infertil (Klinefelter, 1986).

Pada penderita sindroma Klinefelter mengalami suatu gangguan identitas jenis kelamin (*Gender Identity Disorders*) yaitu keadaan psikologis yang mencerminkan perasaan dalam (*inner sense*) diri seseorang sebagai laki-laki atau wanita. Identitas jenis kelamin didasarkan pada sikap, pola perilaku dan atribut lain yang ditentukan secara kultural biasanya berhubungan dengan maskulinitas atau feminitas. Gangguan identitas jenis kelamin ditandai perasaan kegelisahan yang dimiliki seseorang terhadap jenis kelamin biologisnya sendiri atau peran jenis kelamin seksnya sendiri, terjadi gangguan fungsi sosial dan pekerjaan yang menyebabkan orang tersebut ingin berperan serta dalam peran jenis kelamin yang diinginkannya. Depresi merupakan masalah yang sering ditemukan, khususnya jika penderita merasa putus asa terhadap usaha untuk mendapatkan penggantian jenis kelamin sesuai dengan yang diinginkan (Kaplan dan Sadock, 1997)

Penanganan penderita sindroma Klinefelter bisa dengan terapi hormonal, terapi pembedahan, psikoterapi dan konseling parental antara orang tua penderita dan anak-anak yang mempunyai masalah (Kaplan dan Sadock, 1997).

Pada kasus yang sedang ramai diberitakan di media masa mengenai Alterina Hofan 32 tahun, penderita sindroma Klinefelter yang dituduh memalsukan jenis kelamin dengan cara operasi pengecilan payudara serta operasi ganti kelamin untuk menjadi seorang laki-laki guna menikahi seorang wanita yang bernama Jane. Alter dilaporkan orangtua Jane atas tuduhan pasal 266 KUHP tentang pemalsuan identitas dalam akta otentik, juncto pasal 263 KUHP dan pasal 378 KUHP tentang penipuan. Kasusnya kini sudah P21 (lengkap) dan berada di tangan jaksa.

Dalam ajaran Islam laki-laki yang dengan sadar ingin berperan sebagai perempuan atau perempuan yang dengan sadar ingin berperan menyerupai laki-laki dilaknat oleh Allah SWT. Bagaimanakah dengan penderita sindroma Klinefelter yaitu seorang laki-laki yang menyerupai perempuan akibat kelainan kromosom sejak lahir.

## **I.2. PERMASALAHAN**

- a. Bagaimana sindroma Klinefelter menurut kedokteran.
- b. Bagaimana perkawinan antara penderita sindroma Klinefelter dengan wanita normal dipandang dari kedokteran.
- c. Bagaimana sindroma Klinefelter menurut pandangan Islam.
- d. Bagaimana pandangan Islam tentang perkawinan antara seorang penderita sindroma Klinefelter dengan wanita normal.

### **I.3. TUJUAN**

#### **I.3.1. Tujuan Umum**

Mengetahui tentang pernikahan antara penderita sindroma Klinefelter dengan seorang wanita normal di pandang dari kedokteran dan Islam.

#### **I.3.2. Tujuan Khusus**

- a. Mengetahui tentang sindroma Klinefelter menurut kedokteran.
- b. Mengetahui tentang perkawinan antara sindroma Klinefelter dengan wanita normal menurut kedokteran.
- c. Mengetahui tentang sindroma Klinefelter menurut Islam.
- d. Mengetahui tentang perkawinan antara penderita sindroma Klinefelter dengan wanita normal menurut Islam.

### **I.4. MANFAAT**

1. Bagi penulis diharapkan skripsi ini dapat meningkatkan pengetahuan tentang sindroma Klinefelter, perkembangan psikis serta seksual dan mendapatkan pengetahuan mengenai cara menulis karya ilmiah yang baik dan benar.
2. Bagi civitas akademika Universitas Yarsi skripsi ini dapat menambah pengetahuan tentang perkawinan antara penderita sindroma Klinefelter dengan wanita normal.
3. Bagi masyarakat skripsi ini diharapkan dapat dipergunakan sebagai dasar untuk mengetahui tentang perkawinan antara penderita sindroma Klinefelter dengan wanita normal

## BAB II

# PERKAWINAN PENDERITA SINDROMA KLINEFELTER DENGAN WANITA NORMAL DITINJAU DARI SEGI KEDOKTERAN

## II.1. SINDROMA KLINEFELTER

### II.1.1. Definisi Sindroma Klinefelter

Sindroma Klinefelter adalah gangguan kesehatan yang berhubungan dengan kelainan jumlah kromosom abnormal dimana terdapat penambahan satu buah atau lebih kromosom seks pada penderita dengan fenotipe pria (Sarwono, 1991).

Pada tahun 1956 Tjio dan Levan menyatakan bahwa di dalam sel tubuh manusia terdapat 46 kromosom dibedakan menjadi dua macam yaitu 44 buah (22 pasang) berupa kromosom yaitu kromosom yang tidak ada hubungannya dengan penentuan jenis kelamin dan dua kromosom seks yang dibedakan menjadi kromosom X dan Y. Seorang perempuan normal mempunyai sepasang kromosom X dengan kariotipe 46,XX sedangkan seorang laki-laki normal mempunyai sebuah kromosom X serta sebuah kromosom Y dengan kariotipe 46,XY.

Proses seseorang menjadi laki-laki atau perempuan sehat atau penderita sindroma Klinefelter melalui suatu proses yang harus dilewati yaitu proses gametogenesis dan fertilisasi meliputi (Wadud, 2005) :

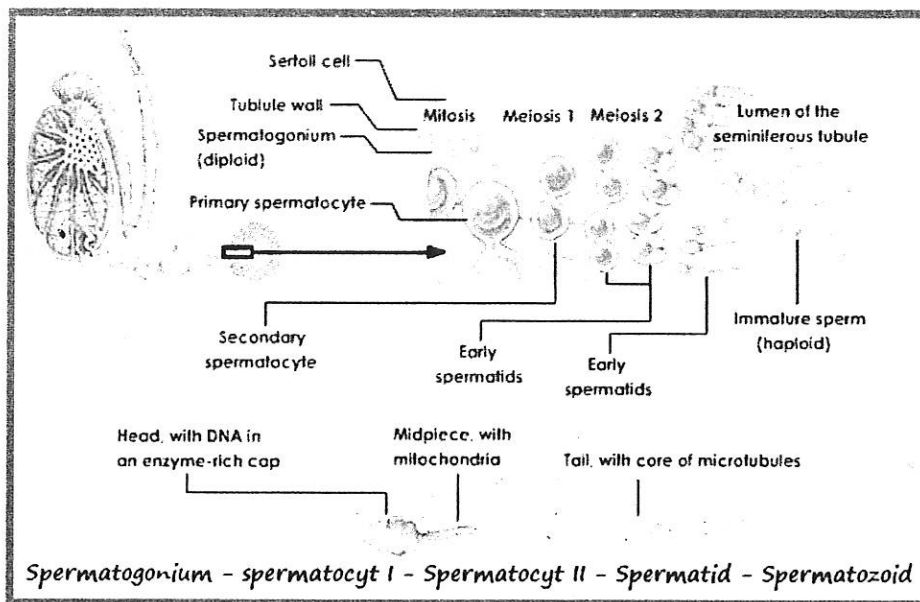
#### A. Spermatogenesis

Spermatogenesis merupakan proses pembentukan sel spermatozoa. Dibentuk di dalam tubula seminiferus pada testes. Dipengaruhi oleh beberapa hormon yaitu :



1. **FSH** (*Follicle Stimulating Hormon*) yang berfungsi untuk merangsang pembentukan sperma secara langsung. Serta merangsang sel sertoli untuk menghasilkan **ABP** (*Androgen Binding Protein*) dan memacu spermatogonium melakukan spermatogenesis.
2. **LH** (*Luteinizing Hormon*) yang berfungsi merangsang sel Leydig untuk memperoleh sekresi testosteron (yaitu suatu hormon sex yang penting untuk perkembangan sperma).

Spermatogenesis berlangsung selama 74 hari sampai terbentuknya spermatozoa yang fungsional. Spermatozoa ini dapat dihasilkan sepanjang usia, sehingga tidak ada batasan usia, kecuali bila terjadi suatu kelainan yang menghambat penghasilan sperma pada pria.



Gambar 1. Bagan/skema spermatogenesis yang terjadi didalam testis (Wadud, 2005).

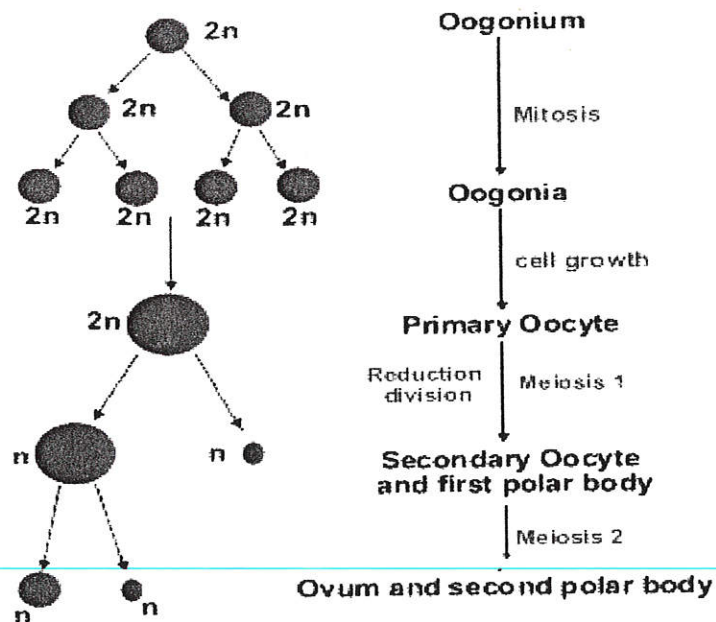
Tahap-tahap spermatogenesis:

Pada testis, spermatogenesis terjadi di tubulus seminiferus. Pada dinding tubulus seminiferus telah ada calon sperma (spermatogonium/spermatogonia) yang berjumlah ribuan. Setiap spermatogonia melakukan pembelahan mitosis kemudian mengakhiri sel somatisnya membentuk spermatosit primer yang siap meiosis pertama. Spermatosit primer ( $2n$ ) melakukan pembelahan meiosis pertama membentuk 2 spermatosit sekunder ( $n$ ). Tiap spermatosit sekunder melakukan pembelahan meiosis kedua, menghasilkan 2 spermatid yang bersifat haploid ( $n$ ). Keempat spermatid ini berkembang menjadi sperma matang yang bersifat haploid dan semuanya fungsional. Spermatozoa yang matang akan menuju epididimis, kemudian ke vas deferens- vesicula seminalis - urethra dan berakhir dengan ejakulasi. Setiap proses spermatogenesis memerlukan waktu 65-75 hari.

## B. Oogenesis

Oogenesis merupakan proses pembentukan dan perkembangan sel ovum. Berbeda dengan laki-laki, wanita hanya mengeluarkan satu sel telur saja selama satu siklus tertentu yang disebut siklus ovulasi. Siklus ovulasi pada wanita berhubungan dengan siklus yang dikontrol oleh hormon. Pada manusia dan primata siklus reproduksinya disebut siklus menstruasi. Menstruasi dapat diartikan sebagai luruhnya ovum yang tidak dibuahi beserta lapisan dinding uterus (endometrium) yang terjadi secara periodik (28 hari sekali). Darah menstruasi sering disertai jaringan-jaringan epitel rahim.

Proses Oogenesis terjadi di ovarium. Sejak masa fetus, ovarium telah mengandung lebih dari tujuh juta sel oogonia. Sel oogonia ini mengandung kromosom sebanyak 23 pasang atau 46 kromosom (diploid). Selama masa fetus, oogonia berkembang menjadi oosit primer. Pada saat bayi wanita dilahirkan oosit primer berjumlah 75 ribu sampai 2 juta. Selama masa kanak-kanak jumlah oosit primer berkurang karena sebagian besar mengalami atresi, pengerutan hingga kemudian diolah oleh tubuh menjadi sel lain atau menghilang. Proses tersebut berlangsung terus menerus hingga menjelang masa pubertas dimana jumlah oosit menjadi sekitar 40 sampai 50 ribu. Oosit primer mengalami masa istirahat hingga seorang wanita mengalami masa menstruasi.



Gambar 2. Skema oogenesis (Wadud, 2005)

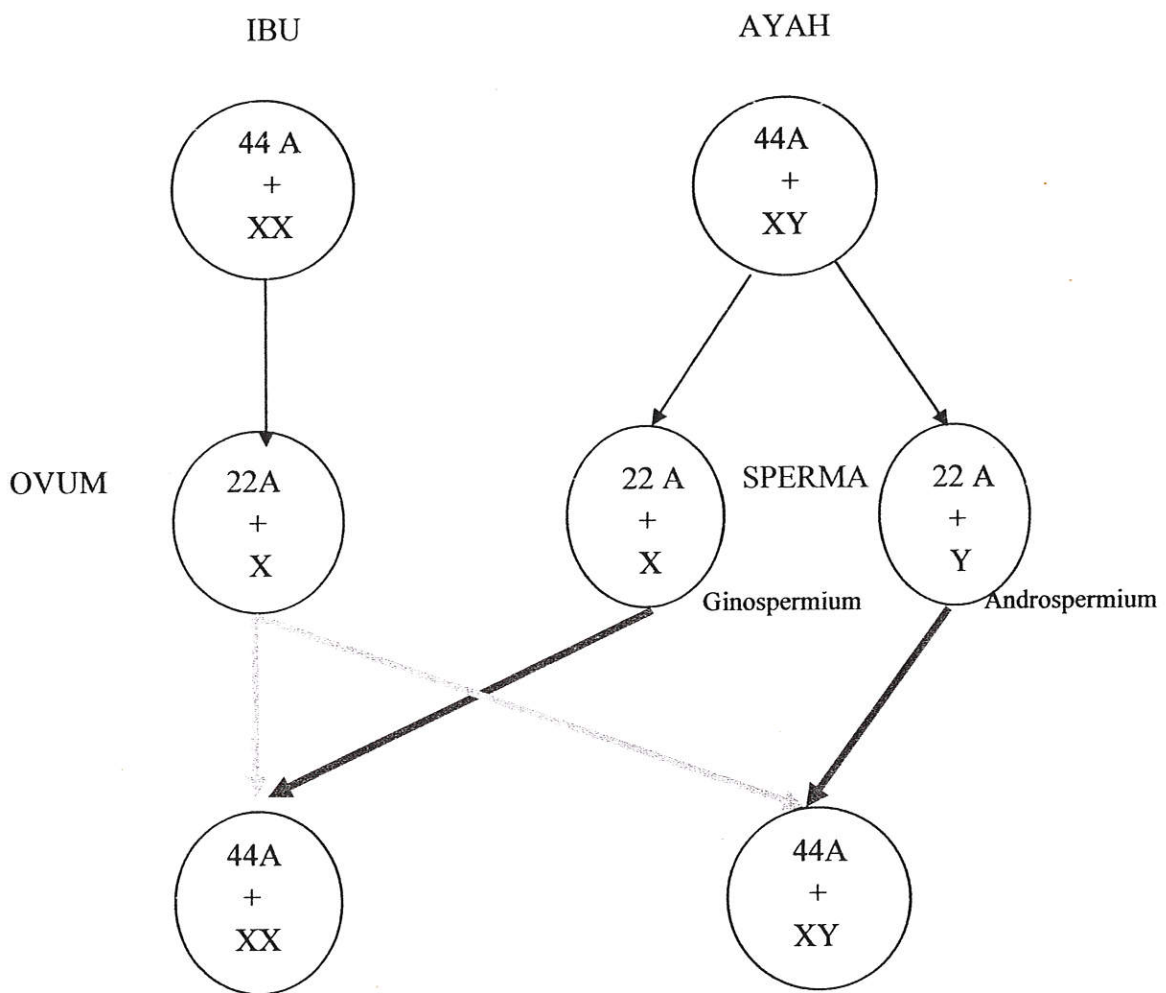
Ketika masa puber, oosit primer melakukan pembelahan meiosis pertama menghasilkan oosit sekunder dan badan polar pertama (polosit primer). Oosit sekunder ini memiliki setengah kromosom oosit primer yaitu 23 kromosom (haploid). Dalam pembelahan meiosis kedua, oosit sekunder membelah diri menghasilkan satu sel ootid yang besar dan satu badan kutub kedua. Pada saat yang sama badan kutub pertama membelah diri menjadi dua badan kutub. Selanjutnya ootid tumbuh menjadi sel telur (ovum). Proses ini dipengaruhi oleh *Follicle Stimulating Hormone* (FSH).

Proses oogenesis dipengaruhi oleh beberapa hormon yaitu :

1. *Hormon FSH* berfungsi untuk merangsang pertumbuhan sel-sel folikel sekitar sel ovum dan merangsang folikel Graaf menghasilkan estrogen.
2. *Hormon Estrogen* berfungsi merangsang sekresi hormon LH.
3. *Hormon LH* berfungsi merangsang terjadinya ovulasi (yaitu proses pematangan sel ovum) dan folikel yang telah kosong dirangsang oleh LH menjadi korpus luteum, kemudian LH merangsang korpus luteum menghasilkan progesteron.
4. *Hormon Progesteron* berfungsi untuk menghambat sekresi FSH dan LH. Sehingga korpus luteum mengecil dan menghilang diikuti oleh penurunan hormon progesteron. Penurunan progesteron menstimulasi sekresi FSH dan proses oogenesis dimulai kembali.

Setiap 28 hari sekali sel ovum dikeluarkan oleh ovarium. Sel telur ini telah matang dan siap mengalami peristiwa ovulasi (Wadud, 2005).

Sel telur (ovum) normal mempunyai kromosom 22 A + X. Sedangkan sperma laki-laki normal membentuk dua macam, spermatozoa yang membawa 22 A + X (Ginospermium), dan spermatozoa yang membawa 22 A + Y (Androspermium). Kelahiran anak perempuan dan laki-laki dalam keadaan normal mempunyai peluang sama besar, yaitu masing-masing 50% (Suryo, 2001).



Gambar 3. Skema terjadinya anak perempuan dan laki-laki normal masing-masing dengan peluang 50% (Suryo,2001).



### II.1.2. Terjadinya Sindroma Klinefelter

Pada tahap meiosis sel induk gametogonium yang bersusunan diploid ( $2N$ ), pada akhir meiosis kedua menjadi sel anak (gamet) yang bersusunan haploid ( $N$ ). Meiosis terdiri dari dua tahap yaitu meiosis pertama dan meiosis kedua. Masing-masing dari tahap ini memiliki empat fase, yaitu:

Meiosis I pada gametogenesis:

1. Profase. Pada tahap profase meiosis masih dibagi dalam lima tahap lagi yaitu
  - a. Leptoten, DNA kromatin berpilin rapat dan padat. Tiap benang kromatin dibina atas dua rangkap DNA. Dan kromatin pada tahap ini sudah disebut dengan kromosom.
  - b. Zigote n, Pilinan DNA semakin rapat dan padat. Terdapat manik (Kromomer) yang mengandung gen dan tak sama jaraknya pada benang kromosom. Kromosom homolog bergandeng dan merapat (bivalen).
  - c. Pakiten, Pilinan DNA kian rapat dan padat lagi, kromosom semakin besar dan pendek. Kromatid agak renggang, sehingga batasnya jelas. Kromosom homolog bergandeng rapat dengan kromatid.
  - d. Diploten, daya tarik-menarik antara kromosom homolog hilang (saling merenggangkan diri). Tetap dalam susunan bergandengan. Kromosom tampak rangkap dua. Pada chiasmata masih terjadi perlekatan antara kromosom homolog. Dengan adanya chiasmata, maka terjadi peristiwa pindah silang (crossing over) yang artinya saling pindahnya fragmen kromosom yang berchiasma ke kromosom pasangan.
  - e. Diakinesis, Kromosom pada tingkat pepadatan yang maksimal (besar yang maksimal). Nukleolus lepas dari kromosom, hancur, kemudian

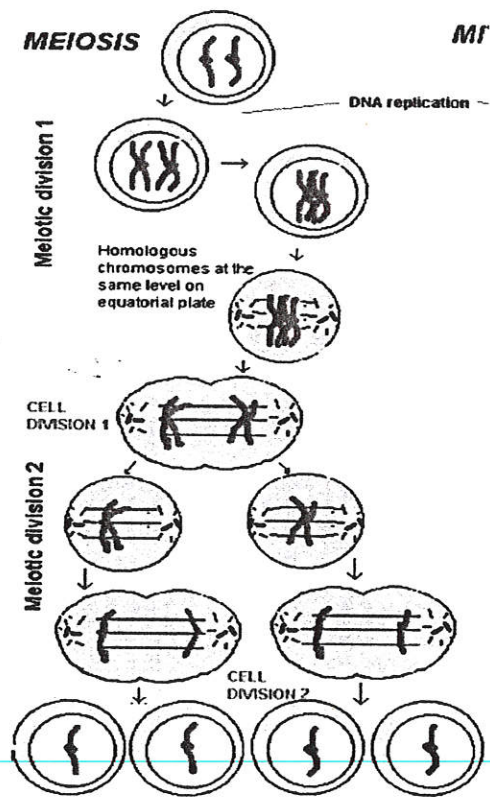
menghilang, selaput inti juga hancur, sehingga kromosom berada pada sitoplasma. Sentrosom anak pindah ke kutub bersebrangan inti, dan diantaranya terbentuk gelendong yang terdiri dari mikrotubul dan mikrofilamen. Kromosom menggantung lewat sentromer pada serat gelendong dan tersebar seimbang banyaknya antara kedua kutub

2. Metafase. Pada fase ini pembentukan serat gelendong lengkap. Dengan hancurnya selaput inti dan pindahnya kromosom ke bidang equator, lengan kromosom terus bergandengan pada sisi kedua sisi equator khayal. Sentromer terletak renggang semua. Jadi pada kedua sisi kromosom dan sentromer bersebrangan.
3. Anafase. Kromosom homolog berpisah saling pindah ke kutub bersebrangan. Kromatid masih bertaut, karena sentromer belum membelah.
4. Telofase. Terbentuknya selaput inti di sekeliling kromosom di kedua kutub. Sentrosom berada pada satu sudut disebelah luar selaput inti. Terjadi sitokinesis, sehingga terbentuk dua sel anak.

## Meiosis II

1. Profase. Waktunya singkat, segera terjadi setelah telofase. Selaput inti menghilang, sentrosom mengganda menjadi dua (masing-masing mengandung sentriol). Serat gelendong terbentuk ditempat inti dan kromosom menggantung lewat sentromernya. Tiap kromosom terdiri dari 2 kromatid yang sentromernya masih satu. Kromosom tersebar seimbang dikedua kutub bersebrangan.
2. Metafase. Pembentukan serat gelendong sempurna, kemudian pindahnya kromosom ke bidang equator. Letak kromosom persis pada bidang equator.

3. Anafase. Sel memanjang menurut poros kutub ke kutub. Sentromer membelah dua dan akhirnya lepas. Kemudian kromatid dan sentromernya berpisah dan berpindah dikutub yang bersebrangan.
4. Telofase. Selaput inti terbentuk, pilin DNA kromatid melonggar sehingga panjang dan halus, dan mulai sekarang bisa disebut kromatin. Nukleus muncul dan mulai melekat pada bagian kromatin. Sentrosom menempatkan diri pada satu sisi selaput inti, terjadi cytokinesis, sehingga dari dua sel anak yang terbentuk pada telofase meiosis I sekarang menjadi empat sel anak. Masing-masing anak mengandung kromosom N (haploid). Sel anak akan menjadi gamet matang dan fertilisasi.



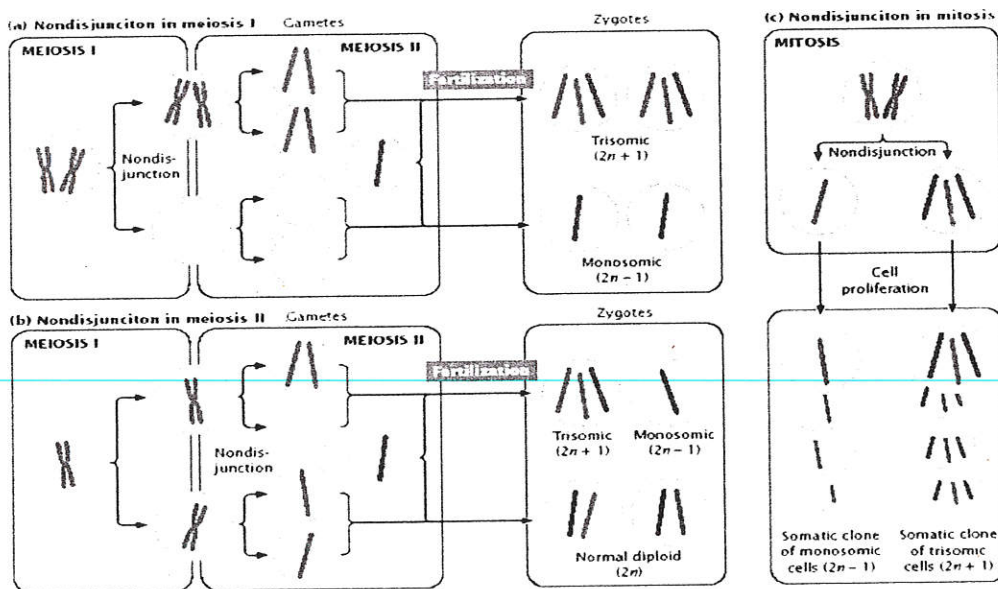
Gambar 4. Tahapan meiosis pada gametogenesis (Wadud, 2005).

*Nondisjunction:*

Bila terjadi kegagalan pada waktu pemisahan kromosom maupun kromatid dinamakan *nondisjunction*. Jika *nondisjunction* terjadi pada meiosis satu, kromosom-kromosom homolog akan gagal berpisah, bila terjadi pada meiosis kedua maka kromatid akan gagal berpisah. *Nondisjunction* disebabkan karena mutasi kromosom sering juga disebut dengan mutasi besar/gross mutation atau aberasi kromosom adalah perubahan jumlah kromosom dan susunan atau urutan gen dalam kromosom. Mutasi kromosom sering terjadi karena kesalahan meiosis dan sedikit dalam mitosis.

*Nondisjunction* menyebabkan Aneuploidi yaitu perubahan jumlah kromosom normal manusia, yang dibedakan:

- a. Allopoliploidi, yaitu n-nya mengganda sendiri karena kesalahan meiosis.
- b. Autopoliploidi, yaitu perkawinan atau hibrid antara spesies yang berbeda jumlah set kromosomnya.



Gambar 5. Skema *nondisjunction* (Adam, 2004)



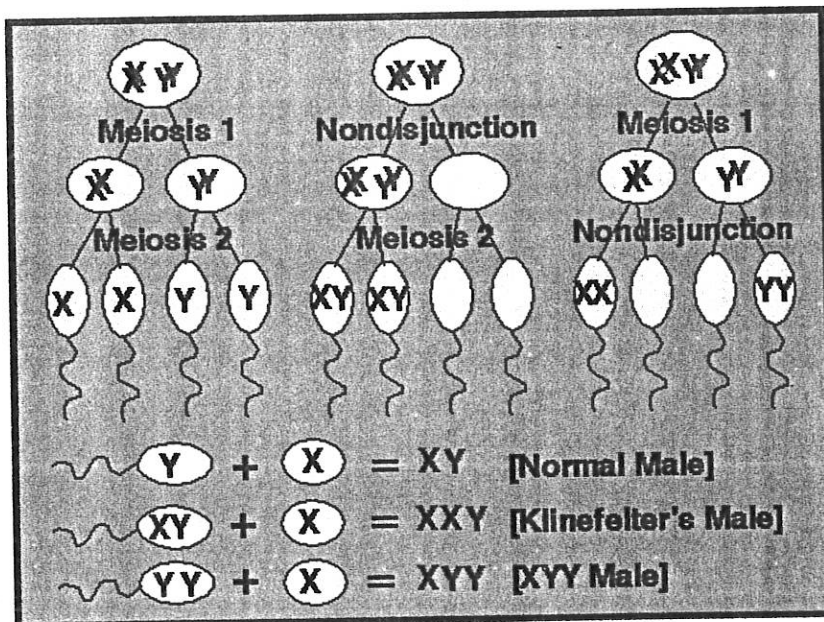
*Nondisjunction* menyebabkan sindroma Klinefelter dengan beberapa kemungkinan, yaitu:

1. Ovum normal dengan kariotipe 22+X bertemu dengan sperma yang mengalami nondisjunction pada meiosis I yang memiliki kariotipe 22+XY maka zigot yang terbentuk memiliki kariotipe 47,XXY.
2. Ovum normal dengan kariotipe 22+X bertemu dengan sperma yang mengalami nondisjunction pada meiosis II yang memiliki kariotipe 22+XX dan 22+YY maka zigot yang terbentuk memiliki kariotipe 47,XXX dan 47,XYY.
3. Ovum normal dengan kariotipe 22+X bertemu dengan sperma yang mengalami nondisjunction pada meiosis I dan meiosis II dengan kariotipe 22+XXYY, 22+XXY dan 22+XYY maka zigot yang terbentuk memiliki kariotipe 49,XXXYY, 48,XXXYY dan 48,XXYY.
4. Ovum mengalami nondisjunction pada meiosis I dengan kariotipe 22+XX bertemu dengan sperma normal dengan kariotipe 22+X atau 22+Y maka zigot yang akan terbentuk memiliki kariotipe 47,XXX atau 47,XXY.
5. Ovum mengalami nondisjunction pada meiosis II dengan kariotipe 22+XX bertemu dengan sperma normal dengan kariotipe 22+X atau 22+Y maka zigot yang akan terbentuk memiliki kariotipe 47,XXX atau 47,XXY.
6. Ovum mengalami nondisjunction pada meiosis I dan meiosis II dengan kariotipe 22+XXXX, 22+XXX bertemu dengan sperma normal dengan kariotipe 22+X atau 22+Y maka zigot yang akan terbentuk memiliki kariotipe 49,XXXXX, 48,XXXX atau 49,XXXXY, 48,XXXXY (Adam, 2004).



Tabel 1. *Nondisjunction* menyebabkan sindroma Klinefelter dengan beberapa kemungkinan (Adam, 2004).

Ovum	Sperma	Zigot	Sindrom
22+X	22+XY	47,XXY	Klinefelter
22+X	22+XX	47,XXX	Super Female
22+X	22+YY	47,XYY	Klinefelter
22+X	22+XXY	48,XXXY	Klinefelter
22+X	22+XYY	48,XXYY	Klinefelter
22+X	22+XXYY	49,XXXYY	Klinefelter
22+XX	22+X/22+Y	47,XXX/47,XXY	Super Female/Klinefelter
22+XXX	22+X/22+Y	48,XXXX/48,XXXY	Super Female/Klinefelter
22+XXXX	22+X/22+Y	49,XXXXX/49,XXXXY	Super Female/Klinefelter



Gambar 6. *Nondisjunction* pada meiosis I dan meiosis II (Adam, 2004)

Tiga perempat kariotipe sindroma klinefelter adalah 47,XXY, dan seperempat kariotipe yang lainnya adalah 48,XXYY, 48, XXXY (Suryo, 2001).

Kromosom 47,XXY ini merupakan komplemen kromosom yang paling sering dijumpai pada Sindroma Klinefelter. Diperkirakan angka prevalensi kasus Sindroma Klinefelter yang menunjukkan gambaran kromosom mosaik berupa tipe 46,XY/47,XXY sebesar 1 dari 500 kelahiran pria, sedang angka prevalensi bentuk Klinefelter lain 49,XXXXY sebesar 1 dari 17.000 sampai 50.000 kelahiran dan 48,XXYY sebesar 1 dari 85.000 sampai 100.000 kelahiran pria (Visootsak dkk, 2006).

### **II.I.3. Gambaran Klinis dari Sindroma Klinefelter**

Secara klinis dikenal ada 5 jenis Sindroma Klinefelter, yaitu:

1. Jenis 47,XXY (jenis terbanyak)
  - a. Keadaan genital dan gonad

Genitalia externa biasanya terdeferensiasi dengan baik, tetapi perkembangan penis dan skrotum terlambat. Kelenjar prostat lebih kecil dari biasanya, karena adanya defisiensi testosteron (Pranoto, 1991).

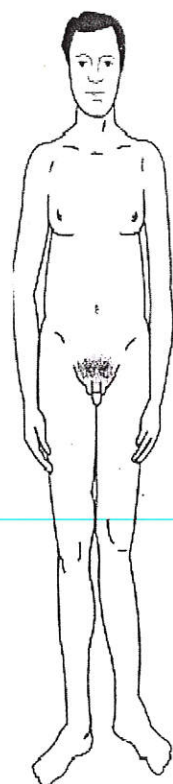
Testis prepubertas biasanya dinyatakan berukuran normal, meskipun lebih kecil dari anak normal dan pada keadaan dewasa jarang yang mencapai diameter panjang lebih dari 2 cm. Histologis testis dewasa menunjukkan hialinisasi dan fibrosis tubuli seminiferi serta kenaikan relatif jumlah sel leydig dengan berbagai derajat clumping, peningkatan jumlah sel fibroblas dan lemak pada daerah interstisial. Sel leydig abnormal baik histologis maupun fisiologis (produksi steroid menurun).

Fungsi abnormal dapat dilihat dengan menurunnya testostosterone plasma, reaksi subnormal terhadap pemberian *Hormon Chorionic Gonadotropin* (HCG) serta meningkatnya kadar gonadotropin. Azoospermia dijumpai pada 90% penderita (Pranoto, 1991).

b. Perkembangan kelamin sekunder

Pertumbuhan pubis terlambat dan biasanya distribusi feminim. Bulu pada tubuh dan muka sedikit. Akne jarang, obesitas, distribusi lemak ginekoid serta perkembangan otot yang jelek juga sering dijumpai. Peningkatan jaringan parenkim mammae (50-75%) dan ginekomastia (20%).

Pembesaran mammae terjadi karena peningkatan bahan kolagen pada ruangan interglanduler, sedang epitel duktuli hanya sedikit hiperplastik (Pranoto, 1991)



**Features of Klinefelter's syndrome**

- Taller than average height
- Reduced libido
- Fatigue
- Depression
- Osteoporosis
- Reduced facial and body hair, decreased shaving frequency
- Gynaecomastia
- Fat accumulation on abdomen and hips
- Poor erections
- Small testes
- Infertility

(Image courtesy of Andrology Australia, [www.andrologyaustralia.org](http://www.andrologyaustralia.org))

Gambar 7. Penderita sindroma klinefelter (Vogel, 2003).

c. Pemeriksaan endokrin kelainan somatik

Pada masa prepubertas abnormalitas yang bermakna pada kadar gonadotropin atau testosteron tidak ada. Pada masa dewasa, baik kadar *Follicle Stimulating Hormon* (FSH) maupun *Luteinizing Hormon* (LH) biasanya meningkat, kadar testosteron biasanya di bawah normal. Hal ini disebabkan oleh karena defisiensi faali testis serta tidak adanya mekanisme inhibisi umpan balik. *Glucose Tolerance Test* (GTT) yang abnormal *Diabetes Mellitus* (DM) ringan banyak dijumpai pada kasus sindroma Klinefelter (Pranoto, 1991).

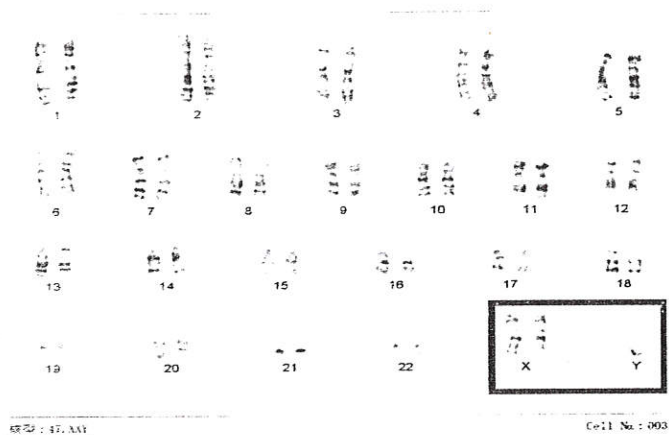
d. Kelainan somatik

Tinggi badan pada masa kanak-kanak dalam kisaran normal, tetapi pada masa dewasa seringkali lebih tinggi dengan disertai abnormalitas proporsi skeletal, dengan tungkai bawah relatif panjang serta menurunnya rasio segmen atas/ bawah.

e. Gangguan perkembangan inteligensia dan psikososial

Kebanyakan berupa retardasi mental (1% dari semua retardasi mental) dan gangguan perilaku sosial. Prevalensi 47,XXY meningkat pada individu dengan IQ 50-85. Dari hasil pengamatan pada 63 bayi dengan komplemen 47,XXY ternyata terlihat pergeseran tingkat IQ ke kiri dan pada anak lelaki tingkat IQ-nya dibawah 90. Perilaku khas yang diperlihatkan kasus sindroma Klinefelter berupa : motivasi diri yang rendah, adaptasi terhadap situasi baru jelek dan bila menghadapi keadaan yang sangat tegang dapat menunjukkan perilaku agresif. Terdapat 32% kasus penderita perkembangan emosi terlambat (Robinson, 1979).





Gambar 8. Kromosom 47,XXY (Simpson, 2003).

## 2. Jenis 46,XY / 47,XXY

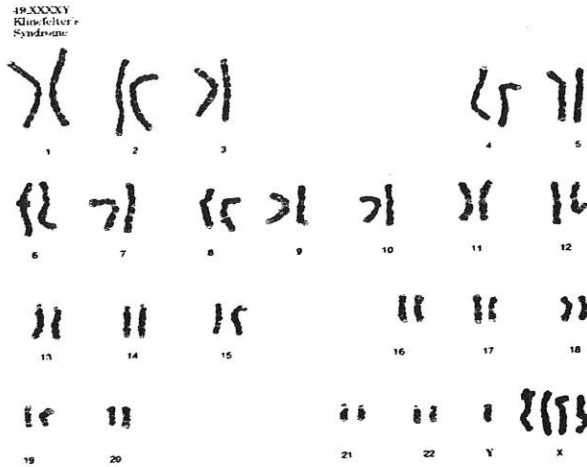
Kira-kira 15 % penderita sindroma Klinefelter ditemukan mempunyai dua atau lebih populasi sel dengan kromosom berbeda dan 9% diantaranya menunjukkan jenis 46,XY/ 47,XXY. Gejala klinis kasus ini bervariasi dari fenotip mendekati normal sampai bentuk sedang (Pranoto, 1991).

## 3. Jenis 48,XXXXY

Dilaporkan lebih 40 kasus dengan komplemen 48,XXXXY. Semua mengalami retardasi mental. Anomali somatik lebih banyak terjadi bila dibandingkan dengan kasus 47,XXY. Kira-kira separuh kasus memperlihatkan anomali perkembangan non-gonadal, yang paling sering ginekomastia, leher pendek (Pranoto,1991).

## 4. Jenis 49,XXXXXY

Penderita mengalami retardasi mental yang parah dengan tingkat IQ berkisar antara 20 sampai 60. Seringkali memperlihatkan diagenesis tubuli seminiferi, azoospermia, sel leydig tidak ada atau hipoplastik serta defisiensi androgen (Pranoto, 1991).



Gambar 9. Kromosom 49,XXXXY (Simpson, 2003)

5. Jenis 48,XXYY dan 49,XXXYY

Penderita dengan jenis ini tampak lebih tinggi dan lebih agresif daripada jenis 47, XXY, sedang fenotip lain sama, yaitu menderita retardasi mental. Gambaran histologist testis sama dengan yang ditemukan pada 47, XXY. Selain itu dijumpai pertumbuhan tulang yang terlambat (Pranoto, 1991).

**II.1.4. Epidemiologi**

Peningkatan usia ayah dan ibu ternyata berkaitan dengan peningkatan risiko sindrom Klinefelter, karena adanya kemungkinan peningkatan dalam *nondisjunction*. Beberapa penelitian menunjukkan bahwa usia ayah tidak mempengaruhi terjadinya sindrom Klinefelter namun pria yang lebih tua menghasilkan sperma lebih banyak dengan *aneuploidies*. Peningkatan usia ibu telah dikaitkan dengan kromosom X tambahan di *nondisjunction* di meiosis I tetapi tidak meiosis II (Lanfranco dkk, 2004).



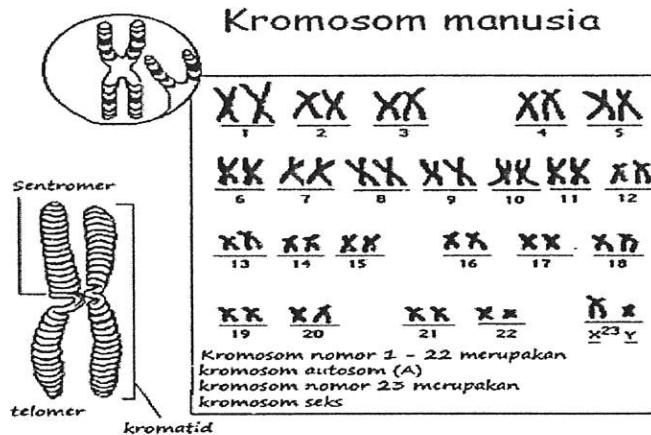
### II.1.5 Cara Pemeriksaan Kromosom dan Kariotipe

Untuk mempelajari kromosom manusia telah digunakan bermacam-macam jaringan tapi yang paling umum digunakan adalah kulit, sumsum tulang, dan darah perifer.

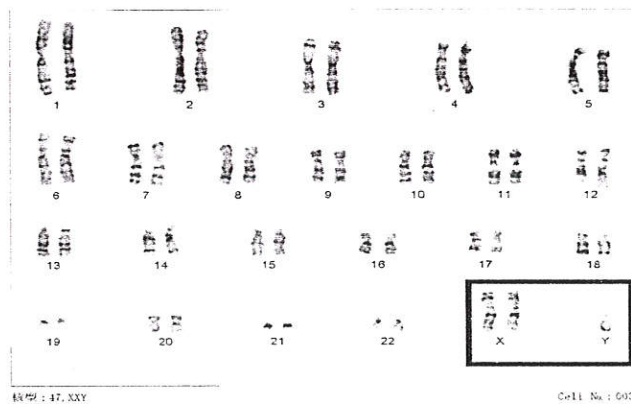
Pemeriksaan kultur jaringan dengan cara:

Mula-mula diambil 5 cc darah vena, sel-sel darah dipisahkan, kemudian dibubuhkan pada medium kultur yang mengandung zat phyto haemogglutinin (PHA). Kemudian sel-sel leukosit dipelihara dalam keadaan steril pada temperature 37 °C selama tiga hari. Dalam waktu ini sel-sel leukosit membelah dan kemudian dibubuhkan zat kolkisin sedikit. Kira-kira satu jam kemudian ditambahkan larutan hipotonik salin sehingga kromosom menyebar letaknya, akibatnya kromosom-kromosom dapat dihitung dan dapat dibedakan satu dengan yang lainnya.

Langkah berikutnya memotret kromosom-kromosom yang letaknya sudah tersebar itu dengan sebuah kamera yang dipasang pada mikroskop. Kemudian tiap-tiap kromosom pada photo itu dipisahkan dengan digunting, diatur dalam pasangan-pasangan mulai dari yang paling besar ke yang paling kecil, sehingga didapatkan 22 autosom dan sepasang kromosom kelamin. Pengaturan kromosom secara standar berdasarkan panjang, jumlah serta bentuk kromosom dari sel somatis suatu individu dinamakan kariotipe (Suryo, 2001).



Gambar 10. Kromosom normal (Simpson dan Elias, 2003).



Gambar 11. Kromosom penderita sindroma Klinefelter (Simpson dan Elias, 2003).

### II.1.6. Peranan Amniosentesis untuk Menetapkan kelainan Genetik

Cairan amnion adalah hasil dari sekresi amnion, transudat vaskular, atau urin janin. Ketiga sumber tersebut berperan dalam pembentukan cairan amnion dalam jumlah yang bervariasi pada usia gestasi yang berbeda. Cairan amnion melindungi janin dari cedera langsung, membantu mempertahankan temperaturnya, memungkinkan janin untuk bergerak bebas, mengurangi kemungkinan perlengketan janin dengan selaput amnion (membran amnion), dan memungkinkan pertukaran hormon, cairan dan elektrolit. Cairan amnion memiliki berat jenis rendah dan sedikit basa (pH 7,2). Cairan amnion mengandung debris skuamosa janin, bintik-bintik verniks, sedikit leukosit, dan sejumlah kecil albumin, asam urat, serta garam organik

dan anorganik lainnya.berbagai hormon dan *Alfa Feto Protein* (AFP). AFP adalah glikoprotein yang disintesa yolk sac janin pada awal kehamilan konsentrasinya dalam cairan amnion meningkat sampai kehamilan 13 minggu dan kemudian akan berkurang (Ralph, 2008)

Pemakaian cairan amnion untuk amniosentesis pada penentuan diagnosis prenatal penyakit genetik telah dilaporkan pertama kali dalam analisis cairan amnion pada kasus Rh-isoimmunisasi dan sel cairan amnion untuk determinasi seks janin. Peranan amniosentesis dalam mencegah penyakit genetik telah mencapai kenyataan dan telah dilakukan pemeriksaan kultur dan karyotyping pada sel cairan amnion. Perbaikan teknis amniosentesis yang dipandu dengan *ultrasonografi* dan pengalaman yang diperoleh oleh para ahli obstetri mengurangi kelemahan dari teknik pengambilan sampel. Penggunannya saat ini lebih aman untuk janin dan wanita hamil karena resiko terjadinya induksi keguguran dan infeksi maternal telah menurun (Amanda, 2006).

Menentukan lokalisasi plasenta perlu dilakukan, sebab kalau tidak, pada tindakan pungsi dapat terkena. Ultrasonografi, dapat menentukan letak plasenta dan lokasi terbaik untuk penempatan jarum (Amanda, 2006).

Keuntungan pemakaian ultrasonografi sebagai berikut:

- a. Keberhasilan amniosentesis lebih besar,
- b. Pungsi yang dilakukan lebih sedikit,
- c. Menghindari tertusuknya tali pusat,
- d. Pengulangan lebih sedikit,
- e. Mengetahui ujung jarum telah masuk,
- f. Upaya mendapat diagnosis lebih besar,
- g. Risiko komplikasi kehamilan lebih sedikit (Amanda, 2006).

### II.1.7 Hasil Pemeriksaan Cairan Amnion Pada Sindroma Klinefelter

Cairan amnion normal berwarna jernih hingga sedikit kekuningan, pada kehamilan lanjut, cairan amnion dapat mengandung bintik-bintik (flek) verniks atau rambut lanugo. Jika mengandung darah mungkin darah ibu ikut teraspirasi. Pada trimester kedua cairan amnion dari sindroma Klinefelter ditemukan peningkatan kadar *Alfa Feto Protein* (Amanda, 2006).

### II.1.8 Konsultasi Genetika

Sebelum dilaksanakan diagnosis prenatal, maka penderita atau idealnya bersama suaminya harus diberi penyuluhan mengenai:

- a. Prosedur pemeriksaan,
- b. Gangguan yang dapat menyebabkan terjadi risiko yang lebih berat,
- c. Gejala yang akan muncul pasca pemeriksaan,
- d. Proses kapan didapatkan hasil pemeriksaan prosedur diagnostik

Untuk hal ini dokter yang melakukannya harus mempunyai diagnosis yang spesifik dan akurat, mengetahui pola pewarisan ciri dalam keluarga penderita, serta mampu memberikan keterangan yang mudah ditangkap dan dipahami penderita.

Keadaan kecemasan, rasa tegang maupun penolakan seringkali mengakibatkan penderita sulit menangkap dan menerima informasi yang diberikan. Dokter selain memberikan gambaran risiko yang mungkin dapat terjadi pada penderita maupun keluarganya, juga harus membandingkan dengan risiko yang ditimbulkan oleh penyakit genetika lain. Alternatif reproduksi dapat meliputi *abortus medicinalis*, inseminasi artificial atau bahkan sterilisasi (Amanda, 2006).



### II.1.9 Indikasi Utama Dilakukan Amniosentesis

Indikasi utama dilakukan amniosentesis mencakup (Amanda, 2006):

- a. Abnormalitas kromosom, usia ibu yang terlalu tua, riwayat abnormalitas pada bayi sebelumnya (trisomi 47,XXX, 47,XXY), trisomi dengan autosom yang tidak diketahui sebelumnya, delesi kromosom, aneuploiditas (trisomi 21) pada keluarga yang lain, translokasi dan inverse.
- b. *Mendelian disorder*; penyakit Tay-Sachs (hexoaminidase A), sindroma Meckel, *adrenal 21-hydroxylase deficiency (HLA linkage)*.
- c. *Multifactorial disorder*, defek tuba neural, omfalokel, hidrosefalus, mikro-sefalus.

Namun demikian, diagnosis prenatal melalui amniosentesis kurang dapat dipercaya hasilnya, meliputi:

- a. Mosaicismus yang tidak terdeteksi.
- b. Gemeli.
- c. Varian normal yang dapat abnormal.
- d. Kontaminasi dengan sel lain.
- e. Poliploidi.

### II.1.10 Risiko dan Komplikasi Amniosentesis

Tindakan amniosentesis mempunyai risiko terhadap ibu maupun janin. Risiko terhadap ibu secara aktual sangat rendah. Komplikasi ibu yang bersifat ringan mencakup, *spotting* vaginal bersifat sementara, kebocoran cairan amnion terjadi pada 2-3% kasus, sedang risiko janin yang utama berupa perdarahan, terkena pungsi, abortus spontan serta kematian janin sebagai akibat mekanisme indireks seperti



oklusi, hematoma funiculus umbilicalis, pelepasan plasenta, persalinan prematur dan pada trauma berat dapat terjadi fistula ileokutaneus dan gangrene lengan (Amanda, 2006).

## II.2 Penanganan Sindroma Klinefelter

### a. Terapi Hormonal

Terapi medis diarahkan pada defisiensi androgen yang dilakukan dengan pemberian: *propionate testosterone* IM 25 mg tiap 3 minggu selama tiga bulan, atau pemberian topical cream yang mengandung testosteron untuk terapi mikropenisnya (Pranoto, 1991)

Pemberian preparat androgen ini akan membantu dalam proses pemasakan seksual yang adekuat dengan meningkatnya massa otot, kontur tubuh lebih maskulin, bulu badan makin meningkat, penis membesar, hiperpigmentasi papilla mammae. Juga dapat terjadi perbaikan sedikit pada ginekomastia, ukuran testis tetap tidak berubah (Pranoto, 1991)

Dianjurkan juga pemberian *ester enantat testosterone* atau *proprinat siklopentil* dalam jangka panjang, karena potensi dan reaksi yang tetap. Dosis yang direncanakan adalah 200 mg IM, setiap 1-2 minggu untuk selama 2-3 tahun. Kemudian dilanjutkan 100-200 mg setiap 2-3 minggu untuk *maintenance* (Pranoto, 1991).

Alternatif lain bisa diberikan 6 buah pellet 75 mg testosteron yang tidak terkonjungsi, secara subkutan pada daerah tungkai atas bagian medial dengan injektor pellet (3 pada tiap sisi); prosedur ini harus diulang setiap 4-6 minggu untuk menjaga agar kadar androgen efektif (Pranoto, 1991)

## **b. Terapi bedah**

### 1. Terapi pembedahan jaringan mammae

Jika ginekomastia merupakan problem psikologis yang menonjol, maka dilakukan pembedahan jaringan mammae. Terdapat korelasi kuat antara insidensi kanker mammae dengan sindrom Klinefelter, maka tiap tahun pada penderita ini perlu dilakukan pemeriksaan cermat pada mammaenya (Pranoto, 1991).

### 2. Terapi pembedahan penggantian jenis kelamin

Oleh karena kecemasan pasien tentang keinginan untuk menghilangkan alat kelaminnya dan hidup sebagai lawan jenisnya. (Kaplan dan Sadock, 1996).

### 3. Infertilitas yang dijumpai pada kasus Klinefelter ini, tidak ada terapinya.

## **c. Farmakoterapi menurut (Pranoto, 1991)**

- Ditujukan untuk mengatasi depresi atau kecemasan yang dirasakan mereka (penderita sindrom Klinefelter).
- Untuk mengatasi keluhan atau gejala tersebut digunakan obat-obat anti ansietas atau anti depresan.

Misalnya: - Thioridazine (mellaril 100 mg)

- Fluoxetine (Prozac).

## **d. Konseling Parental**

Kegiatan ditujukan kepada orang tua yang anaknya menderita sindrom Klinefelter dan ditujukan agar mereka memberikan dorongan kepada anaknya yang menderita sindrom Klinefelter untuk berperilaku seperti anak laki-laki (maskulin), misalnya memakai pakaian laki-laki atau memotong rambut (Kaplan dan Sadock, 1996)

### **II.3. Pengaruh Sindroma Klinefelter terhadap perkembangan seksual antara lain:**

1. Akibat produksi androgen yang rendah menyebabkan libido yang rendah sehingga mengakibatkan tidak tercapainya kepuasan seksual.
2. Karena testis yang kecil dan tidak berkembang menyebabkan produksi spermatozoa tidak ada (infertil) (Kaplan dan Sadock, 1996).

#### **II.3.1 Perkawinan antara Seorang Penderita Sindroma Klinefelter dengan Wanita Normal**

Seksualitas seseorang tergantung pada empat faktor yang saling berhubungan yaitu: identitas seksual, identitas jenis kelamin, orientasi seksual dan perilaku seksual. Faktor-faktor tersebut mempengaruhi pertumbuhan, perkembangan serta fungsi kepribadian, dan keseluruhannya ini dinamakan faktor psikoseksual. Seksualitas adalah sesuatu yang lebih dari jenis kelamin, fisik, *coitus* atau *noncoitus* dan tiap-tiap aspek perilaku yang diarahkan untuk mendapat kesenangan (Kaplan dan Sadock, 1996).

Gangguan identitas jenis kelamin (*Gender Identity Disorders*) ditandai oleh perasaan gelisah yang dimiliki seseorang terhadap jenis kelamin biologisnya sendiri atau peran jenis kelamin seksnya sendiri.

Sindroma Klinefelter termasuk dalam golongan gangguan identitas jenis kelamin. Orang dengan identitas jenis kelamin yang sehat mampu berkata dengan yakin bahwa, “saya adalah laki-laki atau saya adalah perempuan”. Walaupun kelakian atau kewanitaan berkembang secara normal, seseorang masih memiliki tugas adaptif untuk mengembangkan rasa maskulinitas atau feminitas (Kaplan dan Sadock, 1996).

Didalam situasi yang ideal identitas jenis kelamin dan peran jenis kelamin sejalan misalnya laki-laki yang memandang dirinya sebagai laki-laki berkelakuan



sebagai laki-laki. Sedangkan pada penderita sindroma Klinefelter peranan jenis kelamin tampak berlawanan dengan identitas jenis kelamin dimana seorang laki-laki berkelakuan seperti wanita (Kaplan dan Sadock, 1996).

Gangguan utama dari gangguan identitas jenis yaitu ketidaksesuaian antara alat kelamin dengan identitas jenis. Identitas jenis adalah perasaan seseorang yang tergolong dalam jenis kelamin tertentu, dengan kesadaran bahwa dirinya adalah laki-laki atau perempuan dan penghayatan pribadi dari peran jenis.

Peran jenis dapat didefinisikan sebagai segala sesuatu yang dilakukan dan dikatakan oleh seseorang, termasuk gairah seksual, untuk menyatakan pada orang lain atau diri sendiri sampai berapa jauh dirinya itu laki-laki atau perempuan (Kaplan dan Sadock, 1996).

Pada penderita sindroma Klinefelter terdapat perkembangan payudara (ginekomastia), perkembangan penis dan skrotum yang terlambat. Pada saat dewasa, ukuran testis jarang mencapai diameter lebih dari 2 cm, terdapat hialinisasi dan fibrosis tubuli seminiferik. Sel leydig abnormal baik histologis maupun fisiologis dapat dilihat dari menurunnya jumlah testosteron, azoospermia dijumpai pada 90% penderita, hal ini menimbulkan rasa tidak percaya diri pada penderita sindroma Klinefelter namun dengan operasi pengecilan payudara dan terapi hormon dapat memperbaiki perkembangan penis (Pranoto, 1991).

Pada penderita sindroma Klinefelter juga terdapat defisiensi faal testis yang menyebabkan jumlah testosteron dibawah normal, peningkatan FSH dan LH serta tidak adanya inhibisi umpan balik (Pranoto, 1991).

Keadaan diatas dapat diperbaiki dengan terapi hormon testosteron sehingga perkawinan penderita sindroma Klinefelter dengan wanita normal dapat dilakukan, namun terapi hormon testosteron tidak mempengaruhi tingkat kesuburan penderita,

sehingga perkawinan penderita sindroma Klinefelter tetap sulit untuk memperoleh keturunan.

Dari penjelasan diatas maka dari sudut pandang kedokteran pernikahan penderita sindroma Klinefelter dengan wanita normal bisa dilakukan.



## BAB III

### PERKAWINAN PENDERITA SINDROMA KLINEFELTER DENGAN SEORANG WANITA NORMAL DITINJAU DARI SUDUT AGAMA ISLAM

#### III.1. Pandangan Terhadap Pernikahan

Menikah dan kehidupan berkeluarga merupakan salah satu sunnatullah terhadap makhluk, yang mana dia merupakan sesuatu yang umum dan mutlak dalam dunia baik kehidupan manusia, hewan serta tumbuh-tumbuhan.

Untuk manusia, bahwasanya Allah tidak menjadikannya seperti apa yang ada pada kehidupan selainnya yang bebas dalam penyaluran syahwat, bahkan menentukan beberapa peraturan yang sesuai dengan kehormatannya, memelihara kemuliaan dan menjaga kesuciaannya, yaitu dengan melakukan pernikahan syar'i yang menjadikan hubungan antara seorang pria dengan seorang wanita merupakan hubungan mulia, dilandasi oleh keridhoan, diikuti oleh ijab kabul, kelembutan serta kasih sayang. Sehingga bisa menyalurkan syahwatnya dengan cara benar, menjaga keturunan dari kerancuan dan juga sebagai penjagaan bagi wanita agar tidak dijadikan sebagai mainan bagi setiap orang yang menjamahnya. Menikah termasuk dari sunnah yang paling ditekankan oleh Rasul, dan dianjurkan oleh Rasulullah SAW (Syauqi, 2007).

Allah berfirman:

وَمِنْ آيَاتِهِ أَنْ خَلَقَ لَكُمْ مِنْ أَنْفُسِكُمْ أَزْوَاجًا لِتَسْكُنُوا إِلَيْهَا وَجَعَلَ بَيْنَكُمْ مَوَدَّةً وَرَحْمَةً إِنَّ فِي ذَلِكَ لَآيَاتٍ لِقَوْمٍ يَتَفَكَّرُونَ ﴿٢١﴾

"Dan diantara tanda-tanda kekuasaan-Nya ialah Dia menciptakan untukmu isteri-isteri dari jenismu sendiri, supaya kamu cenderung dan merasa tenteram kepadanya, dan dijadikan-Nya diantaramu rasa kasih dan sayang. Sesungguhnya pada yang demikian itu benar-benar terdapat tanda-tanda bagi kaum yang berfikir" (Ar-Ruum: 21)

Allah berfirman:

وَلَقَدْ أَرْسَلْنَا رُسُلًا مِنْ قَبْلِكَ وَجَعَلْنَا لَهُمْ أَزْوَاجًا وَذُرِّيَّةً وَمَا كَانَ لِرَسُولٍ أَنْ يَأْتِيَ بِآيَةٍ إِلَّا بِإِذْنِ اللَّهِ لِكُلِّ أَجَلٍ كِتَابٌ ﴿٣٨﴾

"Dan sesungguhnya Kami telah mengutus beberapa Rosul sebelum kamu dan Kami memberikan kepada mereka isteri-isteri dan keturunan .." (Ar-Ra'd: 38)

Berkata Abdullah bin Mas'ud r.a: suatu ketika kami beberapa orang pemuda sedang bersama Nabi SAW dalam keadaan tidak memiliki apa-apa, berkatalah kepada kami Rasulullah SAW:

" يا معشر الشباب, من استطاع منكم الباءة فليتزوج, فإنه أغض للبصر, وأحصن للفرج,  
ومن لم يستطع فعليه بالصوم فإنه له وجاء" وتفق عليه

*"Wahai sekalian pemuda, barang siapa diantara kalian yang telah mampu hendaklah dia menikah, karena yang demikian itu lebih menjaga pandangan dan lebih menjaga kemaluannya, dan barang siapa yang belum mampu hendaklah dia berpuasa, karena itu merupakan benteng baginya" (H.R. Bukhari Muslim)*

Hikmah disyariatkannya nikah, antara lain:

1. Pernikahan merupakan ikatan kekeluargaan, memelihara kehormatan dan menjaganya dari segala keharaman, nikah juga merupakan ketenangan dan tuma'ninah, karena dengannya bisa didapat kelembutan, kasih sayang serta kecintaan diantara suami dan isteri.
2. Nikah merupakan jalan terbaik untuk memiliki anak, memperbanyak keturunan, sambil menjaga nasab yang dengannya bisa saling mengenal, bekerja sama, berlemah lembut dan saling tolong menolong.
3. Nikah merupakan jalan terbaik untuk menyalurkan kebutuhan biologis, menyalurkan syahwat dengan tanpa resiko terkena penyakit.

4. Nikah bisa dimanfaatkan untuk membangun keluarga solihah yang menjadi panutan bagi masyarakat, suami akan berjuang dalam bekerja, memberi nafkah dan menjaga keluarga, sementara isteri mendidik anak, mengurus rumah dan mengatur penghasilan, dengan demikian masyarakat akan menjadi benar keadaannya.
5. Nikah akan memenuhi sifat kebapaan serta keibuan yang tumbuh dengan sendirinya ketika memiliki keturunan (Syauqi, 2007).

Mengenai hukum nikah pada dasarnya sunnah namun bila dilihat dari berbagai kondisi maka hukumnya sesuai kondisi tersebut, yaitu

1. Nikah akan ber hukum wajib bagi setiap orang yang mampu baik dalam hal seksual maupun ekonomi juga orang yang takut untuk terjerumus dalam perzinahan jika dia tidak menikah. Memiliki kemampuan membayar mahar dan seluruh kewajiban nafkah pernikahan, memiliki badan yang sehat, dapat memperlakukan istrinya dengan baik dan percaya bila tidak menikah maka akan terperosok kedalam perbuatan maksiat.
2. Nikah ber hukum sunnah bagi siapa saja yang memiliki kemampuan ekonomi dan kesehatan badan, merasa aman dari kekejian yang diharamkan Allah, dan tidak takut akan berbuat buruk terhadap wanita yang dinikahinya.
3. Haram kepada seseorang yang mengetahui tidak dapat melakukan aktivitas seks, member nafkah atau kewajiban nikah lainnya.
4. Makruh bagi seseorang yang mampu menikah tetapi dia khawatir akan menyakiti wanita yang akan dinikahinya, atau mendzalimi hak-hak istri, dan karena buruknya pergaulan yang dia miliki dalam memenuhi hak manusia (Syauqi, 2007 ).

Untuk itu disunnahkan bagi dia yang akan menikah untuk memilih calon isteri yang penuh kasih sayang, bisa memiliki keturunan, perawan dan memiliki kemantapan dalam agama serta kehormatannya (Syauqi, 2007)

Rasulullah SAW bersabda:

" تتكح المرأة لأربع: لمالها ولحسبها وجمالها ولدينها فاظفر بذات الدين تربت يداك "

متفق عليه

"Seorang wanita dinikahi karena empat sebab: karena hartanya, keturunannya, kecantikannya serta agamanya, pilihlah dia yang mengerti agama, maka anda akan selamat" (H.R Bukhari Muslim)

Sebaik-baik wanita adalah seorang sholihah yang membuat diri anda senang ketika melihatnya, menta'ati anda ketika diperintah, tidak menyelsihi dengan jiwa ataupun hartanya atas apa yang dibenci, melaksanakan apa yang Allah perintahkan serta menjauhi seluruh apa yang Allah larang.

Nabi SAW bersabda:

" الدنيا متاع وخير متاع الدنيا المرأة الصالحة " أخرجه مسلم

"Dunia ini bagaikan perhiasan dan sebaik-baik perhiasan dunia adalah seorang wanita solihah" (H.R Muslim)



Untuk sebuah pernikahan maka harus memenuhi rukun dan syarat nikah yaitu:

1. Adanya calon suami isteri yang keduanya terbebas dari hal-hal yang menghalangi sahnya pernikahan, seperti saudara satu susu, perbedaan agama ataupun lainnya.
2. Terjadinya ijab, yaitu lafadz yang bersumber dari wali, ataupun dari dia yang menjadi wakilnya, dengan mengatakan: saya kawinkan, saya nikahkan atau saya kuasakan anda dengan fulanah, ataupun lafadz yang semisalnya.
3. Terjadinya kabul, yaitu lafadz yang bersumber dari calon suami ataupun dia yang mewakilkannya, dengan mengatakan: saya terima pernikahan ini, ataupun dengan lafadz yang semisalnya. Jika telah terjadi ijab dan kabul maka sahlah pernikahan tersebut (Syauqi, 2007).

Bekerja syarat-syarat nikah, yaitu:

1. Kejelasan kedua mempelai.
2. Keridhoan dari kedua mempelai.
3. Wali, seorang wanita tidak boleh menikah tanpa adanya wali.

Syarat seorang wali haruslah laki-laki, merdeka, baligh, berakal sehat, bijaksana, dan diharuskan orang yang sama agamanya, dan seorang sultan (pimpinan) berhak menikahkan wanita kafir yang tidak memiliki wali.

Wali adalah ayah mempelai wanita, dialah yang lebih berhak untuk menikahkannya, kemudian orang yang ditunjuk olehnya dalam pernikahan, kemudian kakeknya (ayahnya ayah), kemudian putra mempelai wanita, kemudian saudaranya,

kemudian pamannya, lalu setelah itu ashobah terdekat dari segi nasab, kemudian barulah sultan (pemimpin)

4. Selamatnya kedua mempelai dari larangan-larangan, yaitu dengan tidak terdapat pada keduanya atau salah satunya apa yang menghalanginya untuk melaksanakan pernikahan dari segi keturunan ataupun sebab, seperti saudara satu susu, perbedaan agama dan lainnya.
  - Akad nikah wajib disaksikan oleh dua orang saksi yang adil dan dewasa, jika pernikahan tersebut telah diumumkan dan disaksikan oleh dua orang saksi maka dia telah sempurna, dan jika telah diumumkan namun tanpa dua orang saksi, atau adanya saksi namun tidak diumumkan, maka nikahnya tersebut tetap sah.
  - Jika wali terdekat berhalangan, atau dia belum pantas untuk menjadi wali, atau dia sedang tidak ada ditempat dan tidak mungkin untuk dihadirkan kecuali dengan susah payah, maka hendaklah wali berikutnya yang menikahkan.
  - Nikah tanpa wali tidak sah, wajib untuk dipisahkan dihadapan hakim, atau suami tersebut langsung menceraikan isterinya, dan jika telah terjadi hubungan badan maka mempelai wanita berhak untuk mendapat mahar (emas kawin) yang sesuai, sebagai pengganti apa yang untuk menghalalkan kemaluannya.
  - Kafaah (kecocokan) yang dipertimbangkan antara suami dan isteri adalah agama dan kemerdekaan, namun jika seorang wali telah menikahkan seorang wanita baik dengan seorang pria fajir, atau wanita merdeka dengan seorang budak, maka

nikahnya tetap sah, akan tetapi wanita tersebut diberi pilihan antara tetap melaksanakan kehidupan suami isterinya atau bercerai (Syauqi, 2007)

### Orang-orang yang Diharamkan Untuk Dinikahi

Disyaratkan bagi wanita yang akan dinikahi oleh seorang laki-laki untuk tidak termasuk dari dia yang diharamkan atasnya. Wanita yang diharamkan terbagi menjadi dua:

#### 1. Wanita yang diharamkan untuk selamanya, dibagi menjadi tiga:

- Diharamkan berdasarkan nasab, mereka adalah: ibu dan keatasnya, putri dan kebawahnya, saudari, saudari ayah, saudari ibu, putrinya saudara dan putrinya saudari.
- Diharamkan berdasarkan susuan, apa yang diharamkan berdasarkan susuan sama dengan apa yang diharamkan berdasarkan nasab, setiap wanita yang haram berdasarkan nasab maka diapun sama hukumnya dengan apa yang ada pada susuan, kecuali ibu saudara dan saudari anak dari satu susuannya, keduanya tidak haram baginya. Susuan yang diharamkan: lima kali susuan atau lebih ketika masih bayi dibawah umur dua tahun.
- Diharamkan berdasarkan mushoharoh, mereka adalah: ibunya isteri (mertua), putrinya isteri dari suami lain jika dia telah berhubungan dengan ibunya, isterinya ayah dan isterinya putra.

Allah berfirman:

حُرِّمَتْ عَلَيْكُمْ أُمَّهَاتُكُمْ وَبَنَاتُكُمْ وَأَخَوَاتُكُمْ وَعَمَّاتُكُمْ وَخَالَاتُكُمْ  
وَبَنَاتُ الْأَخِ وَبَنَاتُ الْأَخْتِ وَأُمَّهَاتُكُمُ اللَّاتِي أَرْضَعْنَكُمْ وَأَخَوَاتُكُمُ  
مِّنَ الرَّضَاعَةِ وَأُمَّهَاتُ نِسَائِكُمْ وَرَبِّبَاتُكُمُ اللَّاتِي فِي حُجُورِكُم مِّن  
نِّسَائِكُمُ اللَّاتِي دَخَلْتُم بِهِنَّ فَإِن لَّمْ تَكُونُوا دَخَلْتُم بِهِنَّ فَلَا جُنَاحَ  
عَلَيْكُمْ وَحَلَائِلُ أَبْنَائِكُمُ الَّذِينَ مِنْ أَصْلَابِكُمْ وَأَن تَجْمَعُوا  
بَيْنَ الْأُخْتَيْنِ إِلَّا مَا قَدْ سَلَفَ إِنَّ اللَّهَ كَانَ غَفُورًا رَّحِيمًا ﴿٢٣﴾

"Diharamkan atas kamu (mengawini) ibu-ibumu, anak-anakmu yang perempuan, saudara-saudaramu yang perempuan, saudara-saudara bapakmu yang perempuan, saudara-saudara ibumu yang perempuan, anak-anak perempuan dari saudara-saudaramu yang laki-laki, anak-anak perempuan dari saudara-saudaramu yang perempuan, ibu-ibumu yang menyusui kamu, saudara perempuan sepersusuan, ibu-ibu isterimu (mertua), anak-anak isterimu yang dalam pemeliharaanmu dari isteri yang telah kamu campuri, tetapi jika kamu belum campur dengan isterimu itu (dan sudah kamu ceraikan), maka tidak berdosa kamu mengawininya, (dan diharamkan bagimu) isteri-isteri anak kandungmu (menantu) dan menghimpunkan (dalam perkawinan) dua perempuan yang bersaudara, kecuali yang telah terjadi pada masa lampau, sesungguhnya Allah Maha Pengampun lagi Maha Penyayang" (Qs`An-Nisaa: 23).

Ketentuan wanita yang diharamkan berdasarkan nasab seluruh kerabat seorang laki-laki dari nasabnya haram untuk dinikahi kecuali putri-putri saudara dan saudari ayah, putri-putri saudara dan saudari ibu, keempat golongan ini halal baginya untuk dinikahi.

2. Wanita yang diharamkan pada waktu terbatas, mereka adalah:

- Haram menggabungkan dua orang saudari, antara seorang wanita dengan saudari ayah ataupun saudari ibunya, baik itu yang satu nasab ataupun satu susuan, jika salah satunya meninggal atau telah dicerai maka yang lain akan menjadi halal.
  - Seorang wanita yang masih dalam iddah sampai selesai dari iddahnya.
  - Wanita yang telah ditalak tiga sampai dia menikah dengan laki-laki lain.
  - Wanita yang dalam keadaan sedang ihrom (melaksanakan haji).
  - Seorang muslimah haram bagi laki-laki kafir sampai dia memeluk Islam.
  - Wanita kafir yang bukan ahli kitab haram bagi seorang muslim sampai wanita tersebut memeluk Islam.
  - Isteri orang lain atau wanita yang masih dalam iddah, kecuali budak miliknya.
  - Wanita pezina (pelacur) diharamkan atas laki-laki pezina ataupun lainnya sampai dia bertaubat dan selesai dari iddahnya.
- 
- Jika seorang budak menikah tanpa seidzin walinya (pemilikinya) maka dia termasuk berbuat zina, wajib untuk dipisahkan keduanya dan dilakukan hukuman had terhadapnya.



- Haram bagi seorang pria untuk menikahi putrinya yang dihasilkan dari perzinahan, sebagaimana haramnya seorang ibu untuk menikahi putranya yang dihasilkan dari perbuatan zina (Syauqi, 2007).

Aib yang terdapat dalam pernikahan ada dua:

1. Aib yang menghalangi persetubuhan, pada laki-laki terputusnya kemaluan, ketidakadaan buah zakar, lemah syahwat. Pada wanita tertutup kemaluannya, *qorn* dan *afal*.
2. Aib yang tidak menghalangi persetubuhan akan tetapi menjijikan atau mengganggu, baik pada laki-laki maupun wanita, seperti kusta, gila, lepra, nanah yang menetes dari kemaluan dan lainnya.

Siapa saja diantara wanita yang mendapatkan suaminya *majbuban*, atau ada sesuatu yang menjadikannya tidak mampu bersetubuh, maka baginya hak untuk minta pisah, dan jika dia telah mengetahuinya sebelum akad atau merasa ridho setelahnya, maka lepaslah darinya hak untuk berpisah.

Setiap aib yang menjadikan orang lain menghindari pasangannya seperti kusta, bisu, aib pada kemaluan, luka yang terus mengalirkan kotoran, gila, tidak bisa menahan kencing, bau mulut, bau badan yang menyengat dan lainnya, semua ini membolehkan dari setiap pasangan untuk meminta perceraian jika dia menghendaknya, barang siapa yang telah menyatakan keridhoannya sebelum akad nikah, maka dia tidak memiliki pilihan untuk meminta perceraian, dan jika aib-aib tersebut terjadi setelah akad nikah, maka pasangannya memiliki hak untuk memilih.

Jika telah terjadi perceraian yang disebabkan oleh salah satu aib tersebut, jika perpisahannya terjadi sebelum persetubuhan, maka pasangan wanita tidak berhak atas maharnya, dan jika perpisahan terjadi setelah persetubuhan, maka dia berhak untuk menerima mahar sesuai dengan apa yang telah disebutkan dalam akad, kemudian pasangan laki-laki tersebut mengambil gantinya dari orang yang telah menipunya. Tidak sah pernikahan khunsa musykil sebelum diketahui keadaan yang sebenarnya.

Jika diketahui kalau suaminya seorang yang mandul, maka isterinya memiliki hak untuk meminta cerai, karena dia memiliki hak untuk mempunyai keturunan (Syauqi, 2007).

### III.2 Pandangan Islam Terhadap Mukhannats

Pada dasarnya Allah menciptakan manusia ini dalam dua jenis saja, yaitu laki-laki dan perempuan, sebagaimana firman Allah swt:

وَأَنَّهُ خَلَقَ الذَّكَرَ وَالْأُنثَىٰ

*“Dan Dia (Allah) menciptakan dua pasang dari dua jenis laki-laki dan perempuan.”*

(Qs An Najm: 45)

Allah berfirman:

يَتَأْتِيهَا النَّاسُ إِنَّا خَلَقْنَاكُمْ مِنْ ذَكَرٍ وَأُنْثَىٰ وَجَعَلْنَاكُمْ شُعُوبًا وَقَبَائِلَ لِتَعَارَفُوا  
إِنَّ أَكْرَمَكُمْ عِنْدَ اللَّهِ أَتَقَىٰكُمْ إِنَّ اللَّهَ عَلِيمٌ خَبِيرٌ ﴿١٣﴾

Allah berfirman:

*“Wahai manusia Kami menciptakan kamu yang terdiri dari laki-laki dan perempuan.”*

(Qs Al Hujurat: 13)

Kedua ayat di atas, dan ayat-ayat lainnya menunjukkan bahwa manusia di dunia ini hanya terdiri dari dua jenis saja, laki-laki dan perempuan, dan tidak ada jenis lainnya. Tetapi di dalam kenyataannya, kita dapatkan seseorang tidak mempunyai status yang jelas, bukan laki-laki dan bukan perempuan.

Perbedaan antara Khuntsa dan Waria, adalah:

1. Khuntsa, dari kata khanitsa yang secara bahasa berarti: lemah dan lembut. Maka dikatakan Khannatsa Ar Rajulu Kalamahu, yaitu laki-laki yang cara bicaranya seperti perempuan, yaitu lembut dan halus (Zunly, 2005)

Khuntsa secara istilah adalah seseorang yang mempunyai dua kelamin kelamin laki-laki dan kelamin perempuan, atau orang yang tidak mempunyai salah satu dari dua alat vital tersebut, tetapi ada lubang untuk keluar air kencing (Zunly,2005)

2. Adapun waria atau dalam bahasa Arabnya disebut Mukhannats adalah laki-laki yang menyerupai perempuan, cara bicaranya lemah lembut, gaya berjalannya lemah gemulai dan berlenggak-lenggok, dan bersikap seperti perempuan (Zunly, 2005).

Waria ini terbagi menjadi dua ( Zunly, 2005) :

- 1 Orang yang mempunyai sifat-sifat tersebut sejak dilahirkan, dapat disebabkan karena kelainan genetik maka tidak ada dosa baginya, karena sifat-sifat tersebut bukan atas kehendaknya, tetapi dia harus berusaha untuk menyesuaikan diri.
- 2 Orang yang sebenarnya laki-laki, tetapi sengaja menyerupai sifat-sifat wanita. Orang seperti ini termasuk dalam katagori yang dilaknat oleh Allah SWT dan Rasulullah SAW di dalam beberapa hadistnya.

Dari keterangan di atas, bisa dinyatakan bahwa waria bukanlah khuntsa. Karena waria statusnya sudah jelas, yaitu laki-laki, sedang khuntsa statusnya masih belum jelas.

Perbedaan antara istilah khuntsa dan waria seperti yang diterangkan di atas sangat membantu bagi kita untuk membahas hukum-hukum yang menyangkut keduanya.

### III.3 Hukum Operasi Kelamin

Dr Ahmad Zain An Najah MA mengutip dari Maktabahan As Shobahah mengenai tiga bentuk operasi kelamin dalam dunia kedokteran , masing-masing mempunyai hukum tersendiri dalam fikih (Zahro, 2004) :

1. Operasi penggantian jenis kelamin yang dilakukan terhadap orang yang sejak lahir memiliki kelamin normal. Operasi ganti kelamin dalam keadaan seperti ini, belum pernah dikenal oleh orang-orang terdahulu. Tetapi para dokter mengatakan bahwa hal itu merupakan bentuk dari penyakit “transeksual/transgender“, yaitu individu dengan gangguan psikologis laki-laki yang seperti wanita atau wanita seperti laki-laki dengan tanpa disertai kelainan fisik/alat kelamin (genital). Atau dengan istilah lain, bahwa sang penderita atau pasien merasakan bahwa dirinya adalah jenis lain yang bukan pada dirinya. Seakan ia merasakan bahwa jiwanya adalah perempuan, padahal fisiknya adalah laki-laki, atau ia merasakan bahwa jiwanya adalah laki-laki, padahal bentuk fisiknya adalah perempuan. Antara jiwa dan fisik tidak dapat saling menyatu. Orang yang mempunyai penyakit transeksual ini mempunyai dua keadaan:

- Keadaan pertama: Penyakit ini muncul akibat faktor psikologis dan kejiwaan. Hal ini terjadi karena salah dalam pola asuh sejak kecil, atau karena pergaulan yang salah.

Untuk jenis yang pertama ini, penanganannya bukan dengan cara operasi kelamin, tetapi kejiwaannya yang harus diobati dan disembuhkan. Penyimpangan psikologis ini kadang muncul sejak kecil, hanya saja sering dianggap remeh, sehingga lama kelamaan menjadi semakin besar dan



akhirnya susah untuk diubah, dan ujung-ujungnya menganggap ini sebagai takdir, padahal itu hanya karena kebiasaan yang sudah mendarah daging sejak kecil dan lama, serta tidak terkait dengan fisiknya.

Kesimpulannya, bahwa operasi mengubah kelamin dari orang yang mempunyai kelamin normal dalam bentuk yang pertama seperti ini hukumnya haram, karena tidak ditemukan hubungan antara ketidaknormalan fisik atau organ tubuh seseorang.

Allah swt telah menciptakan manusia ini dalam bentuk yang sebaik-baiknya, sebagaimana firman Allah swt:

لَقَدْ خَلَقْنَا الْإِنْسَانَ فِي أَحْسَنِ تَقْوِيمٍ ﴿٤﴾

*“Sesungguhnya Kami menciptakan manusia dalam bentuk yang sebaik-baiknya.” (Qs At Tin : 4)*

Penciptaan manusia dalam bentuk yang baik tersebut merupakan penghormatan kepada manusia, sebagaimana firman Allah SWT:

﴿ وَلَقَدْ كَرَّمْنَا بَنِي آدَمَ وَحَمَلْنَاهُمْ فِي الْوَعْرِ وَالْبَحْرِ وَرَزَقْنَاهُمْ مِّنَ  
 الطَّيِّبَاتِ وَفَضَّلْنَاهُمْ عَلَىٰ كَثِيرٍ مِّمَّنْ خَلَقْنَا تَفْضِيلًا ﴿٧٠﴾

*“Sesungguhnya telah Kami muliakan keturunan Adam dan Kami bawa mereka di daratan dan di lautan.” (Qs Al Isra’ : 70)*

Oleh karenanya, kita sebagai hamba Allah dilarang untuk mengubah ciptaan-Nya yang sudah sempurna. Larangan ini tersebut di dalam firman Allah swt ketika menceritakan perkataan syetan:

﴿ وَلَا ضَلَالٌ لَهُمْ وَلَا مِئِينَةٌ وَلَا مَرْئِيَةٌ وَلَا أَعَانَةٌ لِإِذَا نَادَىٰ السَّيِّئِينَ مِنَ السَّمَاوَاتِ لِبَنِي آدَمَ أَنُطِئُوا لِيَوْمٍ عَصَىٰ رَبُّهُمْ فَاعْبَدُوا شَيْئًا مِن دُونِ اللَّهِ قَدْحًا فَكَاكِبًا فَسَوِّغْ لَهُمْ ذُوقُوا عَذَابَ الْغَوَّاتِ ﴿١١٩﴾

*“(Syetan berkata): Dan aku benar-benar akan menyesatkan mereka, dan akan membangkitkan angan-angan kosong pada mereka dan akan menyuruh mereka (memotong-motong telinga binatang ternak), lalu mereka benar-benar memotongnya, dan akan aku suruh mereka (mengubah ciptaan Allah), lalu benar-benar mereka mengubahnya. Barang siapa yang menjadikan syaitan menjadi pelindung selain Allah, maka sesungguhnya ia menderita kerugian yang nyata “ (Qs An Nisa’ : 119)*

Dari ayat di atas, kita mengetahui bahwa awal tindakan mengubah ciptaan Allah swt berasal dari bisikan syetan.

- Keadaan kedua: waria yang disebabkan adanya perbedaan keadaan psikis dan fisik seseorang, seperti ketidaknormalan sistem tubuh atau terjadi percampuran hormon laki-laki dan perempuan, yang berakibat munculnya perasaan dalam dirinya yang berbeda dengan fisik tubuhnya.

Maka dalam hal ini para ulama berbeda pendapat:

- a. Pendapat pertama: bahwa operasi ganti kelamin untuk orang yang keadaannya seperti ini tetap tidak boleh. Ini adalah pendapat mayoritas ulama. Dasarnya adalah ayat-ayat al Qur'an dan hadist-hadits yang telah disebutkan di atas.
  - b. Pendapat kedua: bahwa operasi ganti kelamin untuk orang yang keadaannya seperti ini, dibolehkan. Ini adalah pendapat sebagian kecil ulama kontemporer.
2. Operasi perbaikan atau penyempurnaan kelamin yang dilakukan terhadap orang yang sejak lahir memiliki cacat kelamin, seperti penis atau vagina yang tidak berlubang. Operasi seperti ini dibolehkan, karena termasuk dalam katagori pengobatan.

Karena pada dasarnya manusia itu ciptaannya sempurna, maka jika didapati beberapa bagian anggota tubuhnya tidak normal atau tidak berfungsi, seperti vagina yang tidak berlubang, atau penis yang tidak berlubang sehingga tidak bisa buang air

kecil, maka dibolehkan baginya untuk melakukan operasi perbaikan kelamin, dengan tujuan agar salah satu organ tubuhnya tersebut berfungsi sebagaimana yang lain. Operasi kelamin yang cacat sejak kecil atau karena suatu kecelakaan termasuk dalam katagori berobat dan bukan dalam katagori mengubah ciptaan Allah swt.

3. Operasi pembuangan salah satu dari kelamin ganda yang dilakukan terhadap orang yang sejak lahir memiliki 2 (dua) jenis kelamin yaitu penis dan vagina.

Orang yang mempunyai kelamin ganda dalam dunia medis disebut “ambiguous genitalia” yang artinya alat kelamin meragukan. Orang tersebut tidak menderita penyakit “transeksual”, tetapi lebih cenderung kepada interseksual, yaitu suatu kelainan, di mana penderita memiliki ciri-ciri genetik, anatomik atau fisiologik meragukan antara pria dan wanita.

Gejalanya sangat bervariasi, mungkin saja tampilan luarnya adalah laki-laki normal atau wanita normal, tetapi alat kelaminnya yang masih meragukan apakah dia laki-laki atau perempuan. Penderita seperti ini memang benar-benar sakit secara fisik, yang kemudian mempengaruhi kondisi psikologisnya.

Maka, operasi pada orang yang mempunyai kelamin ganda seperti ini dibolehkan, tentunya setelah ada kejelasan statusnya, baik laki-laki maupun perempuan dengan cara-cara yang telah diterangkan di atas dan dikuatkan dengan pernyataan para dokter ahli dan amanah. Biasanya operasi dilakukan ketika anak tersebut masih bayi dan belum beranjak dewasa, jika sudah dewasa tentunya akan lebih susah lagi, karena mungkin itu akibat salah pola asuh dan pola interaksi dari lingkungan sekitar.

Karena kalau seseorang dibiarkan dalam status yang tidak jelas, maka sungguh kasihan hidupnya, dan masyarakat pun kesulitan untuk berinteraksi dengannya karena statusnya yang belum jelas, apakah dia itu laki-laki atau perempuan. Oleh karenanya operasi untuk membuang salah satu dari dua jenis kelamin dibolehkan, karena akan membawa kemaslahatan bagi yang bersangkutan dan kemaslahatan bagi masyarakat yang ia hidup di dalamnya.

Di Indonesia, sebagaimana yang dijelaskan oleh Prof. Dr. Sultana Mh Faradz telah diterbitkan Surat Keputusan Men Kes RI No. 191/MENKES/SK/III/1989 tentang penunjukan rumah sakit dan tim ahli sebagai tempat dan pelaksanaan operasi penyesuaian kelamin.

Pada tanggal 12 juni 1989 telah dibentuk Tim Pelaksana Operasi Penggantian Kelamin yang terdiri dari ahli bedah urologi, bedah plastik, ahli penyakit kandungan dan ginekologi, anesthesiologi, ahli endokrinologi anak dan dewasa (internist), ahli genetika, andrologi, psikiater, ahli patologi, ahli hukum, pemuka agama, dan petugas sosial medik.

Tetapi sejak tahun 2003 ada perubahan kebijakan bahwa Tim Penyesuaian Kelamin hanya boleh melakukan operasi penyesuaian kelamin untuk penderita interseksual dan tidak pada penderita transeksual yang membutuhkan penentuan jenis kelamin, perbaikan alat genital, dan pengobatan. Semua kasus yang datang akan didata, diperiksa laboratorium rutin, analisis kromosom dan DNA, pemeriksaan hormonal, dan test-test lain yang dianggap perlu seperti USG, foto rontgen, dan lain-lain.



Kegiatan tim ini adalah melaksanakan pertemuan rutin secara multidisipliner antara seluruh anggota tim dengan penderita (yang telah selesai dengan pemeriksaan penunjang untuk penegakkan diagnosis) untuk mendiskusikan penatalaksanaan, tindakan dan pengobatan yang akan dilakukan termasuk pemberian konseling.

Pada kasus penderita sindroma klinefelter terapi bedah yang dilakukan adalah pembedahan pada payudara yang mengalami pembesaran layaknya payudara pada wanita yang disebut dengan *Gynecomastia*. Terapi bedah ini dilakukan untuk mengurangi tanda-tanda sekunder wanitanya atau penyempurnaan kelaki-lakiannya. Tindakan ini diperbolehkan karena membawa kemaslahatan bagi penderita sindrom klinefelter ini terutama yang akan menikah dengan wanita normal (Mashyuri, 2004)

#### **III.4 Penderita Sindroma Klinefelter Dalam Islam**

Dari keterangan yang telah dijelaskan mengenai khunsa dan mukhanats maka penderita sindroma klinefelter dapat dikategorikan sebagai mukhanats yang memiliki ciri-ciri kewanitaan sejak dia dilahirkan karena kelainan kromosom.

Penderita sindroma klinefelter memiliki ciri-ciri kewanitaan seperti tumbuhnya payudara layaknya wanita disebabkan karena bertambahnya satu kromosom X menjadi XXY pada pria normal kromosomnya berupa XY.

Maka penderita sindroma klinefelter adalah seorang pria dan perkawinannya dengan seorang wanita normal diperbolehkan bila laki-laki mampu baik dalam hal seksual maupun ekonomi juga orang yang takut untuk terjerumus dalam perzinahan, memiliki kemampuan membayar mahar dan seluruh kewajiban nafkah pernikahan, memiliki badan yang sehat, dapat memperlakukan istrinya dengan baik, dan sebelum

menikah laki-laki ini wajib memberitahu kepada calon istrinya mengenai kelainan yang ia miliki dan bila wanita itu dapat menerima maka pernikahan dapat dilakukan.

**BAB IV**

**KAITAN PANDANGAN KEDOKTERAN DAN ISLAM TENTANG**

**PERKAWINAN PENDERITA SINDROMA KLINEFELTER**

**DENGAN SEORANG WANITA NORMAL**

**IV.1 Kedokteran dan Islam Memiliki Persamaan Pendapat.**

Kedokteran berpendapat:

1. Sindroma klinefelter berhubungan dengan kelainan kromosom.
2. Pengaruh sindroma klinefelter terhadap perkembangan psikis dan seksual dapat dilakukan penanganan berkesinambungan secara tepat dan dilakukan sedini mungkin dengan hormonal dan farmakoterapi
3. Perkawinan penderita sindroma klinefelter dengan wanita normal dapat dilakukan.

Islam berpendapat:

1. Penderita sindroma klinefelter termasuk dalam mukhannats yaitu laki-laki yang memiliki ciri kewanitaan yang disebabkan karena kelainan kromosom.
2. Penanganan sindroma klinefelter dengan hormonal, farmakoterapi dan penyempurnaan kelaki-lakiannya diperbolehkan
3. Perkawinan penderita sindroma klinefelter dengan wanita normal diperbolehkan karena penderita sindroma klinefelter adalah seorang laki-laki dan sebaliknya pernikahan seorang penderita sindroma klinefelter dengan pria dilarang oleh agama.

## **BAB V**

### **PENUTUP**

#### **V.1 KESIMPULAN**

1. Sindroma Klinefelter merupakan suatu kelainan genetik yang melibatkan penambahan jumlah kromosom paling sedikit satu kromosom kelamin dengan fenotip laki-laki.
2. Perkawinan penderita sindroma Klinefelter dengan wanita normal dapat dilakukan.
3. Islam berpendapat penderita sindroma Klinefelter termasuk dalam mukhannats yaitu laki-laki yang memiliki ciri kewanitaan yang disebabkan karena kelainan kromosom.
4. Perkawinan penderita sindroma Klinefelter dengan wanita normal diperbolehkan karena penderita sindroma klinefelter adalah seorang laki-laki. Sebelum pernikahan dilakukan penderita wajib memberitahu kepada calon istrinya tentang penyakit yang dideritanya bila wanita bersedia menerima keadaan penderita maka pernikahan dapat dilanjutkan.

## V.2 SARAN

1. Kepada penderita sindroma Klinefelter, diharapkan dapat menerima penyakitnya dan tidak perlu merasa rendah diri dan terus memotivasi dirinya, dan kepada isteri penderita sindroma Klinefelter diharapkan dapat menerima keadaan suaminya serta mendampingi dan mendukung suaminya agar tidak merasa putus asa dan rendah diri.
2. Kepada orang tua diharapkan dapat memberikan perhatian dalam pertumbuhan dan perkembangan seksual anaknya sesuai dengan jenis kelaminnya. Bila terdapat tanda-tanda sindroma Klinefelter pada anaknya orang tua dapat memberikan pengertian kepada penderita mengenai kelainan yang ada pada dirinya serta memberikan contoh dan perilaku yang baik sehingga mencegah terjadinya penyimpangan perilaku seksual di kemudian hari.
3. Kepada dokter diharapkan dapat memberikan penjelasan yang baik mengenai sindroma Klinefelter kepada orang tua dan penderita, serta melatih diri dalam psikoterapi yang berorientasi pada nilai-nilai keagamaan dalam rangka rehabilitasi penderita sindroma Klinefelter.
4. Kepada masyarakat diharapkan tidak mengucilkan penderita, menghormati serta dapat memberikan perhatian melalui pendekatan dan kejiwaan, karena pengaruh psikososial mempunyai efek yang besar dalam perkembangan kepribadian dan perilaku psikoseksual penderita.



5. Kepada ulama diharapkan dapat memberikan pengetahuan mengenai hal-hal yang berkaitan dengan sindroma Klinefelter serta menjelaskan kepada orang tua penderita, penderita, dan masyarakat bahwa perkawinan penderita sindroma Klinefelter dari segi agama diperbolehkan.

## DAFTAR PUSTAKA

- Al Qur'an dan Terjemahnya. 1998. Departemen Agama Republik Indonesia. Penerbit PT.Karya Toha Putra, Semarang.
- Adam, 2004. Aneuploids Can be Produced Trough Nondisjunction in Meiosis I, Meiosis II and Mitosis. Diakses di [www.nature.com](http://www.nature.com) tanggal 22 agustus 2010.
- Amanda S, 2008. Panduan Pemeriksaan Antenatal. EGC, Jakarta, Hal 7-8.
- Kaplan H, dan Sadock B, 1997. Sinopsis Psikiatri. Ilmu Pengetahuan Perilaku Edisi 7 Jilid 2. Binarupa Aksara, Jakarta. Hal 167-173.
- Klinefelter H, 1986. Klinefelter's Syndrome: Historical Background and Development. South Med, England.
- Lanfranco, Joan K, Morris A, Claire E, Scott, Jacobs P, 2008. Is The Prevalence of Klinefelter Syndrome Increasing. European Journal of Human Genetics 16:163-170.
- Masyhuri. 1997. Masalah Keagamaan NU. Dinamika Press, Surabaya. Hal 86-88.
- Pranoto I. 1991. Berkala Ilmu Kedokteran Volume 3. UGM, Yogyakarta. Hal 110-117.
- Ralph C, dan Martin L 2008. Buku Saku Obstetri dan Ginekologi Edisi 9. EGC, Jakarta. Hal 224-227.
- Robinson A, 1979. Profile of Children With 47,XXY, 47,XXX and 47,XYY Karyotypes. Lancet 1:1176-85.

- Sarwono P, 1991. Ilmu Kandungan. Bina Pustaka Sarwono, Jakarta. Hal 41-42.
- Simpson JL, dan Ellias, 2003. Chromosomal Abnormalities. Genetics in Obstetrics and Gynecology 3<sup>rd</sup>. Philadelphia 2003:3-28.
- Suryo. 2001. Genetika Manusia. UGM Press, Yogyakarta. Hal 251-254.
- Syauqi, A. 2007. Ketika Menikah Jadi Pilihan. Almahira, Jakarta. Hal 13-23.
- Visootsak J, John M, Graham Jr, 2006. Klinefelter Syndrome and Other Sex Chromosomal aneuploidies. Orphaned Journal of Rare Disease.
- Vogel F, 2003. Features of Klinefelter's Syndrome. Diakses di [www.andrologyaustralia.com](http://www.andrologyaustralia.com) tanggal 20 september 2010.
- Wadud A, 2005. Sistem Reproduksi. Diakses di [www.biologiwadud.webs.com](http://www.biologiwadud.webs.com) tanggal 24 agustus 2010.
- Zahro A, 2004. Tradisi Intelektual NU. LKIS Pelangi Asmara, Jakarta.
- Zunly N. 2005. Waria Laknat atau Kodrat. Pustaka Marwa, Yogyakarta. Hal 133-181.