







merupakan keadaan tidak lazim pada perkembangan kromosom seks, kelenjar seks (gonads), dan anatomi seksnya yang dibawa sejak lahir. Secara umum difahami dengan suatu kejadian di mana alat kelamin bayi tidak menunjukkan kepastian sebagai laki laki atau perempuan. Pada penderita tersebut, memiliki gejala yang bervariasi, mulai tampilan sebagai wanita tidak normal, maupun laki-laki tidak normal. Kasus yang paling banyak berupa alat kelamin luar yang meragukan, kelompok penderita ini adalah benar-benar sakit secara fisik (*genital*) yang dapat berpengaruh pada kondisi psikologisnya. Selanjutnya agar lebih mudah difahami oleh masyarakat umum penulis akan menggunakan istilah *Disorders of Sexual Development (DSD)* dengan kerancuan jenis kelamin.

Ada banyak penyebab terjadinya kerancuan jenis kelamin diantaranya adalah penyimpangan kromosom dan atau gen pengkode diferensiasi seks (penentu perkembangan jenis kelamin) serta kelainan hormonal. Akibatnya, bayi dapat menunjukkan kelenjar kelamin ganda dalam tubuhnya. Jika janin dalam kandungan mengembangkan resistensi hormon laki-laki androgen walaupun pasangan kromosomnya mengembangkan jenis kelamin laki-laki, buah pelir laki-laki tidak akan tumbuh secara sempurna. Artinya, bayi ini diluarnya mengembangkan alat kelamin perempuan tetapi di dalam tubuhnya tidak memiliki organ reproduksi perempuan.

Ada juga kelainan yang lain, seperti perkembangan penis dan vagina secara bersamaan, seseorang memiliki dua alat kelamin, yaitu alat kelamin laki laki dan perempuan. Ditemukan lubang vagina akan tetapi klitorisnya





























































boleh atau tidaknya melakukan transseksual, akan tetapi lebih menekankan pada metode menentukan jenis kelamin pada *khunthā*.

*Kedua*, disertasi yang ditulis oleh Ahmad Zahro berjudul “Lajnah Bahtsul Masail Nahdlatul Ulama 1926-1999, Telaah Kritis Terhadap Keputusan Hukum Fiqih” dalam disertasi tersebut memberikan contoh tentang “hukum operasi ganti kelamin” dimana kasus tersebut merupakan hasil keputusan hukum fikih lajnah bahtsul masail yang diyakini valid dan masih berlaku sampai saat ini. Ada empat keputusan hukum tentang operasi ganti kelamin. *Pertama*, laki-laki atau perempuan normal, dalam arti alat kelamin luar maupun dalam tidak ada kelainan, maka haram hukumnya melakukan operasi ganti kelamin. *Kedua*, laki-laki atau perempuan yang alat kelamin dalamnya normal, tetapi alat kelamin luarnya tidak normal karena tidak sesuai dengan alat kelamin dalam, maka boleh melakukan operasi kelamin. *Ketiga*, laki-laki atau perempuan yang alat kelamin dalamnya normal, tetapi alat kelamin luarnya tidak normal karena bentuk tidak sempurna, maka boleh melakukan operasi kelamin. *Keempat*, seseorang yang alat kelamin luarnya dua (laki-laki dan perempuan), maka boleh melakukan operasi kelamin.<sup>79</sup> Perbedaan disertasi ini adalah penelitian yang bukan menekankan pada hukum, tetapi lebih menekankan pada metode

---

<sup>79</sup> Ahmad Zahro, “Lajnah Bahtsul Masail Nahdlatul Ulama 1926-1999, Telaah Kritis terhadap Keputusan Hukum Fiqih”, (Disertasi—Institut Agama Islam Negeri Sunan Kalijaga, Yogyakarta, 2001).



penentuan jenis kelamin pada *khunthā* melalui pendekatan empiris medis dalam pembaruan hukum Islam.

### 3. Penelitian *khunthā* (*seks ambigua*) perspektif medis

*Pertama*, Penelitian yang ditulis oleh Wafirotus Sariroh dengan judul “*Complete Androgen Insensitivity Syndrome* pada Tiga Bersaudara: Pendekatan Ginekologi, Psikoseksual, Genetika dan Etik-Medikolegal” Pada penelitian tersebut menekankan pada *complete Androgen Insensitivity Syndrome* (CAIS) dahulu dikenal sebagai *testicular feminization Syndrome* (TFS). Penemuan pasien tiga bersaudara yang mengalami kelainan di mana reseptor androgen tidak berfungsi secara keseluruhan. Sehingga, perkembangan secara fenotip dan psikologis adalah perempuan dengan pertumbuhan payudara normal, genitalia eksterna yang terlihat normal, memiliki vagina, rambut pubis serta rambut aksila yang tidak tumbuh, meskipun kariotiping individu tersebut XY. Kondisi pasien ditemukan setelah evaluasi kondisi amenore primer pada ketiga pasien yang telah dewasa. Dalam penelitian tersebut dilakukan pendekatan multi disiplin untuk pasien, meliputi tatalaksana di bidang ginekologi, psikiatri, genetika dan etika-medikolegal. Di bidang ginekologi dilakukan gonadektomi secara laparoskopi dan pemberian terapi sulih hormon untuk mencegah osteoporosis dan keluhan menopause. Penderita CAIS juga memerlukan pendekatan dan pendampingan psikologis yang intensif untuk menghadapi masalah yang berat tersebut. Konseling dan diagnosis

genetika memegang peranan yang penting pada kondisi ini. Begitu juga dengan aspek etika kedokteran dalam hal penyampaian informasi terhadap pasien dan keluarga.<sup>80</sup>

*Kedua*, penelitian oleh Edy Susanto berjudul “Hermaphrodite Sejati”. Penelitian Edy Susanto menyimpulkan bahwa dalam kasus Hermaphrodite Sejati memerlukan diagnosa yang komprehensif terutama jika perubahan eksternal tidak jelas. Oleh karena itu evaluasi diagnosa yang tepat sangat diperlukan untuk menetapkan jenis kelamin genetik, mengetahui lingkungan hormonal, mengevaluasi anatomi dari genitalia internal dan eksternal dan gonad, serta mengevaluai jenis kelamin fenotipik dan psikologis. Pengobatan individu dengan hermaphrodite sejati memerlukan masukan dari banyak disiplin, meskipun pengobatan medis-bedah sangat penting.<sup>81</sup>

*Ketiga*, Penelitian oleh Dwi Intan Puspitasari yang berjudul “Analisis Kromosom dan Profil Hormon Pasien Amenorrhea Primer di Semarang” Penelitian tersebut menyimpulkan bahwa berdasarkan hasil pemeriksaan kromosom pasien dengan amenorrhea primer di laboratorium Unit Molekular dan Sitogenetika Pusat Penelitian Biomedik FK UNDIP Semarang periode Januari 2004 sampai Mei 2009 ditemukan 42 kasus amenorrhea primer dengan distribusi kariotipe

---

<sup>80</sup> Wafirotus Sariroh “*Complete Androgen Insensitivity Syndrome* Pada Tiga Bersaudara: Pendekatan Ginekologi, Psikoseksual, Genetika Dan Etik-Medikolegal” (Laporan Kasus--Fakultas Kedokteran Universitas Airlangga, Surabaya, 2015)

<sup>81</sup> Edy Susanto “Hermaphrodite Sejati” (Laporan Kasus--Fakultas Kedokteran Universitas Airlangga, Surabaya, 2011)

mulai dari normal 46,XX atau 46,XY sampai aberasi kromosom seks baik numerik maupun struktural serta kelainan mosaik. Dari 28 pasien yang diperiksa hormonnya, 23 pasien dengan karyotipe normal dan juga 5 pasien dengan abnormalitas kromosom terkait dengan hypogonadism memiliki profil hormon yang bervariasi sesuai dengan penyebab dan manifestasi klinisnya. Penanganan terhadap amenorrhea primer disesuaikan dengan kelainan yang terjadi. Kelainan yang diakibatkan oleh kelainan endokrinologik, maka diberikan pengobatan berupa pemberian hormonal. Sedangkan kelainan yang diakibatkan oleh kelainan anatomik dengan memperbaiki kelainan anatomis. Pemeriksaan sitogenetika dan hormon sangat membantu dalam menegakkan diagnosis, meskipun dalam beberapa kasus profil hormon tidak cukup spesifik menggambarkan diagnosis suatu kelainan sehingga diperlukan konfirmasi dengan pemeriksaan molekular.<sup>82</sup>

*Kecempat*, Penelitian oleh Fitri tentang *Profil Karakteristik Fisik pada Pasien Congenital Adrenal Hyperplasia di Semarang*, kesimpulan pada penelitian tersebut adalah pada pasien CAH ditemukan pertumbuhan clitoris progresif (terbanyak dengan derajat 2 *Prader stage*), hiperpigmentasi, pertumbuhan dini rambut tubuh, pertumbuhan

---

<sup>82</sup> Dwi Intan Puspitasari “Analisis Kromosom Dan Profil Hormon Pasien Amenorrhea Primer di Semarang” (Laporan Akhir Penelitian Karya Tulis Ilmiah--Fakultas Kedokteran Universitas Diponegoro, Semarang, 2009)













Pada bab ketiga, membahas tentang fenomena *khunthā* dalam masyarakat yang mencakup fakta adanya *khunthā*, diskriminasi sosial terhadap *khunthā*, ketidakpastian identitas gender *khunthā* menjadikan tekanan psikologis.

Pada bab empat, dibahas tentang penentuan jenis kelamin pada *khunthā* dengan pendekatan medis dan *maqāṣid shari'ah* sebagai bentuk pembaruan hukum Islam yang mencakup konstruksi penentuan jenis kelamin pada *khunthā* menurut hukum Islam yang bersifat normatif dan medis yang bersifat empiris. Selanjutnya membahas tentang pentingnya pembaruan hukum Islam dalam penentuan jenis kelamin pada *khunthā*, berijtihad dengan melibatkan pakar medis dalam menentukan jenis kelamin *khunthā*, penentuan jenis kelamin *khunthā* dengan pendekatan *maqāṣid shari'ah*, Implikasi penentuan jenis kelamin bagi *khunthā*, serta membahas tentang merahasiakan identitas *khunthā*.

Bab yang ke lima merupakan bab penutup, yang terdiri dari kesimpulan, implikasi teoritik, keterbatasan studi, dan rekomendasi.