

Aplikasi Peluang Diskrit dan Pohon Keluarga dalam Analisis Pewarisan Gen Tunggal

Restya Winda Astari- NIM 13506074

Prodi Teknik Informatika, Sekolah Teknik Elektro dan Informatika,
Institut Teknologi Bandung, Jalan Ganesha 10 Bandung, email : if16074@students.if.itb.ac.id

Abstract

Secara biologis, seorang anak akan mewarisi gen dari ayah dan ibunya. Tak jarang gen yang diwariskan merupakan gen pembawa sifat yang kurang baik, seperti gen pembawa penyakit. Oleh karena itu dibutuhkan penelitian mengenai pewarisan gen. Peluang seorang anak untuk mewarisi gen tertentu dapat dihitung dengan prinsip peluang diskrit sederhana. Untuk meneliti pewarisan gen pada manusia, digunakan pohon keluarga. Pohon keluarga merepresentasikan perkawinan dan pewarisan gen-gen dalam satu keluarga.

Kata Kunci: peluang diskrit, pohon keluarga, gen, genetika, pewarisan sifat

1. PENDAHULUAN

“Like father, like son”. Begitulah pepatah yang menyatakan bahwa seorang anak umumnya memiliki kemiripan dengan ayahnya. Secara biologis, pepatah tersebut ilmiah karena seorang anak selalu mewarisi gen dari ayahnya. Gen tersebutlah yang membawa sifat-sifat tertentu, baik yang tampak secara fisik, maupun yang tidak tampak secara fisik.

Prinsip tentang gen dan pewarisan sifat modern pertama kali dikemukakan oleh Gregor Mendel. Mendel mempelajari 7 jenis sifat yang diturunkan pada tanaman kacang buncis dan menemukan teori persilangan untuk gen-gen yang independen. Teori tersebut menyatakan bahwa gen dari anak merupakan perpaduan (persilangan) dari gen-gen yang dari kedua orang tuanya.

Pewarisan sifat dan kombinasi antar gen, tak jarang menghasilkan gen yang kurang diinginkan, seperti gen hemofilia dan albinism. Gen yang kurang diinginkan tersebut dapat dihindari dengan mempelajari pohon keluarga yang merepresentasikan pewarisan sifat antar generasi.

2. GENETIKA

2.1. Definisi Genetika

Genetika adalah studi tentang pewarisan sifat, suatu proses di mana orang tua menurunkan gen-gen tertentu kepada anak-anaknya. Penampilan seseorang, tinggi badan, warna rambut, warna kulit dan warna mata- ditentukan oleh gen-gen. Gen juga mempengaruhi karakter, seperti kemampuan mental, bakat natural, dan kerentanan terserang penyakit tertentu.

2.2. Penjelasan Singkat Gen pada Manusia

Manusia memiliki sel-sel dengan 46 kromosom, 2 seks kromosom, dan 22 pasang non-seks kromosom (*autosom*). Kromosom pada pria adalah “46, XY” dan kromosom pada wanita adalah “46, XX”. Kromosom terdiri atas kombinasi protein-protein dan molekul-molekul DNA yang sangat panjang.

Gen didefinisikan sebagai interval sepanjang molekul-molekul DNA. Sebagian besar gen membawa informasi yang dibutuhkan dalam membuat protein.

2.3. Definisi Istilah

Genotip merupakan kondisi pasangan gen pada satu individu.

Fenotip merupakan efek yang nampak dari genotip.

Homozigot merupakan kondisi di mana terdapat dua gen yang sama dalam satu pasangan gen, misalnya dua gen abnormal.

Heterozigot merupakan kondisi di mana hanya terdapat satu jenis gen dalam satu pasangan gen, misalnya satu gen abnormal dan satu gen normal.

Gen dominan merupakan gen yang memiliki fenotip yang sama baik dalam genotip yang homozigot

maupun genotip yang heterozigot. Misalkan terdapat gen dominan abnormal, fenotip yang ditunjukkan oleh gen dominan abnormal tidak dapat tertutupi oleh gen pasangannya yang normal.

Gen resesif merupakan gen yang hanya menampakkan fenotipnya saat genotip homozigot. Misalkan terdapat gen resesif abnormal, fenotip yang ditunjukkan oleh gen dominan abnormal dapat tertutupi oleh gen pasangannya yang normal.

Karier merupakan individu dengan genotip heterozigot untuk gen resesif. Karier umumnya tidak menunjukkan penyakit, namun gen resesif dapat diidentifikasi oleh tes laboratorium yang sensitif.

2.4. Kelainan Genetis

Penyakit genetik dapat diklasifikasikan menjadi penyakit yang disebabkan oleh gen tunggal (kelainan Mendellian) dan penyakit yang disebabkan oleh beberapa gen. Terdapat 4 jenis umum pewarisan gen tunggal, yaitu :

1. Gen dominan pada autosom
2. Gen resesif pada autosom
3. Gen resesif terpaut kromosom-X
4. Gen dominan terpaut kromosom-X

2.4.1. Pewarisan Gen Dominan pada Autosom

Pada pewarisan gen dominan pada autosom, keabnormalan selalu tampak pada tiap generasi. Setiap anak yang terinfeksi penyakit dari orang tua yang terinfeksi memiliki peluang 50% untuk menurunkan penyakit tersebut.

Contoh penyakit yang disebabkan oleh kelainan gen dominan pada autosom :

1. Hiperkolesterolemia keluarga
2. Penyakit Huntington
3. Chondrodystropic dwarfism

2.4.2. Pewarisan Gen Resesif pada Autosom

Orang tua dari anak yang terinfeksi penyakit akibat kelainan gen resesif pada autosom, mungkin tidak menampakkan penyakit. Anak yang memiliki gejala kelainan menandakan adanya pewarisan gen resesif dari kedua orang tua.

Karena kelainan resesif jarang ditemukan, seorang anak memiliki resiko yang lebih tinggi bila orang tua mereka memiliki hubungan saudara. Hal tersebut disebabkan seringnya individu – individu yang

memiliki hubungan saudara mewarisi gen yang sama dari nenek moyang mereka.

Contoh penyakit yang disebabkan oleh kelainan gen resesif pada autosom :

1. Cystic fibrosis (CF)
2. Phenylketonuria (PKU)
3. Defisiensi alpha-1-antitrypsin (AAT)
4. Anemia sickle cell
5. Defisiensi ADA, kelainan imunodefisiensi yang jarang ditemukan

2.4.3. Pewarisan Gen Resesif Terpaut Kromosom X

Pada pewarisan gen resesif terpaut kromosom X, insiden penyakit lebih tinggi pada pria daripada pada wanita. Hal tersebut terjadi karena wanita memiliki 2 kromosom X, sehingga bila salah satu kromosom X terpaut gen resesif (abnormal), kromosom X normal dapat menutupi efek dari kromosom X abnormal. Contoh penyakit yang disebabkan oleh kelainan gen resesif terpaut kromosom X :

1. Buta warna
2. Hemofilia A
3. Anodontia

2.4.4. Pewarisan Gen Dominan Terpaut Kromosom X

Pada pewarisan gen dominan terpaut kromosom X, meskipun wanita memiliki satu kromosom X yang normal, penyakit yang dibawa oleh kromosom X abnormal tetap nampak.

Contoh penyakit yang disebabkan oleh kelainan gen dominan terpaut kromosom X :

1. Rakithis hipofosfatemik
2. Anenamel, gigi tidak beremail

3. PELUANG DISKRIT

3.1. Peluang

Peluang suatu kejadian A adalah jumlah bobot semua titik sampel yang termasuk A. Jadi $0 \leq P(A) \leq 1$ dengan $P(A)$ menyatakan peluang kejadian A.

Bila suatu percobaan dapat menghasilkan N macam hasil yang berkemungkinan sama, dan bila tepat sebanyak n dari hasil berkaitan dengan kejadian A, maka peluang kejadian A adalah $P(A) = \frac{n}{N}$

3.2. Aturan Penjumlahan

Aturan penjumlahan digunakan dalam gabungan kejadian. Bila A dan B merupakan kejadian sembarang maka

$$P(A \cup B) = P(A) + P(B) - P(A \cap B) \text{ dengan } P(A \cup B)$$

menyatakan peluang munculnya A atau B dan $P(A \cap B)$ menyatakan peluang munculnya A dan B

Bila A dan B kejadian yang saling bebas, maka

$$P(A \cup B) = P(A) + P(B)$$

Contoh :

Kemungkinan mendapatkan satu kartu as atau satu kartu queen dari setumpuk kartu adalah $\frac{1}{13} + \frac{1}{13} = \frac{2}{13}$

3.3. Aturan Perkalian

Untuk kejadian yang terpisah. kemungkinan munculnya kedua kejadian secara bersamaan merupakan hasil kali dari kemungkinan munculnya masing-masing kejadian. Bila kejadian A dan B saling terpisah, maka $P(A \cap B) = P(A) \times P(B)$

Contoh:

Kemungkinan untuk mengambil sebuah kartu as berbentuk hati dari tumpukan kartu adalah $\frac{1}{13} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{52}$

3.4. Penerapan Peluang Diskrit dalam Persilangan Mendel

Dalam persilangan Mendel, gen dominan biasanya dinyatakan dengan huruf kapital, sedangkan gen resesif dinyatakan dengan huruf non-kapital. Contohnya bila kita menyatakan gen dominan sebagai A, maka genotip homozigot dominan dinyatakan dengan AA, heterozigot dinyatakan dengan Aa, dan homozigot resesif dinyatakan dengan aa.

Pada persilangan monohibrid, kombinasi dapat diterapkan dengan aturan sebagai berikut.

1. Menyatakan genotip yang akan disilangkan, misalnya heterozigot dengan heterozigot (Aa x Aa)
2. Mengenumerasi genotip yang mungkin terbentuk dari hasil persilangan dengan anggapan bahwa gen terpisah sempurna pada saat membentuk sel gamet

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

Tabel 1 Persilangan Monohibrid

3. Menghitung peluang kemunculan genotip pada anak berdasarkan tabel.

a) Peluang kemunculan genotip homozigot dominan (AA) = $\frac{1}{4}$

b) Peluang kemunculan genotip heterozigot (Aa) = $\frac{1}{4} + \frac{1}{4} = \frac{2}{4}$

c) Peluang kemunculan genotip homozigot resesif (aa) = $\frac{1}{4}$

4. Melalui informasi peluang kemunculan genotip, dapat ditentukan peluang fenotip yang akan muncul.

a) Bila terdapat gen dominan, sifat yang dibawa oleh gen resesif akan tertutupi. Dengan demikian, sifat dominan akan muncul pada genotip AA dan Aa, dengan peluang :

$$P(AA \cup Aa) = P(AA) + P(Aa) = \frac{1}{4} + \frac{2}{4} = \frac{3}{4}$$

b) Sifat resesif hanya muncul pada genotip homozigot resesif, dengan peluang = $\frac{1}{4}$

Pada persilangan dihibrid, kombinasi juga dapat diterapkan untuk mengetahui peluang kemunculan perpaduan 2 jenis fenotip.

1. Genotip AA dan Aa akan menghasilkan fenotip yang sama, maka AA dan Aa dinyatakan sebagai A₋
2. Dari hasil persilangan monohibrid, didapatkan bahwa A₋ = $\frac{3}{4}$ dan aa = $\frac{1}{4}$. Hasil tersebut juga berlaku untuk B₋ dan bb.
3. Persilangan antara AaBb dan AaBb mengikuti aturan perkalian yang dapat dinyatakan dalam diagram berikut

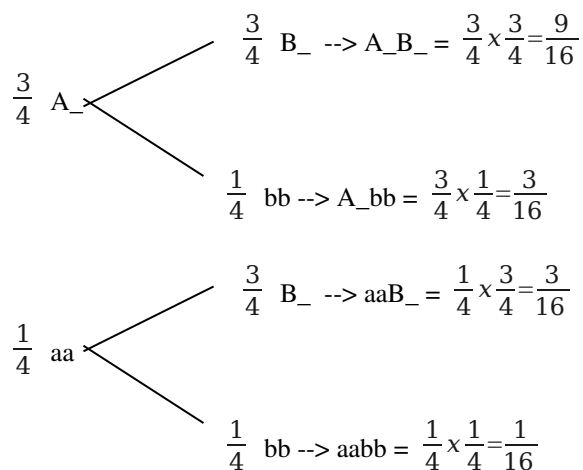


Diagram 1 Persilangan Dihibrid

4. Menentukan peluang kemunculan fenotip berdasarkan diagram
 - a) Peluang kemunculan sifat dominan A dan sifat dominan B = $P(A_B_)=\frac{9}{16}$
 - b) Peluang kemunculan sifat dominan A dan sifat resesif b = $P(A_bb)=\frac{3}{16}$
 - c) Peluang kemunculan sifat resesif a dan sifat dominan B = $P(aaB_)=\frac{3}{16}$
 - d) Peluang kemunculan sifat resesif a dan sifat resesif b = $P(aabb)=\frac{1}{16}$

3. Pada manusia tidak dimungkinkan adanya tes dengan perkawinan silang, sehingga sulit untuk mengamati variasi fenotip yang muncul.

Dalam analisis genetika menggunakan pohon keluarga, setiap baris menyatakan satu generasi. Setiap generasi dilabeli dengan angka romawi. Adapun simbol-simbol standar dalam pohon keluarga dapat dilihat dalam gambar berikut.

4. POHON KELUARGA

4.1. Definisi Pohon

Pohon adalah graf tak berarah terhubung yang tidak mengandung sirkuit.¹

4.2. Sifat-Sifat Pohon

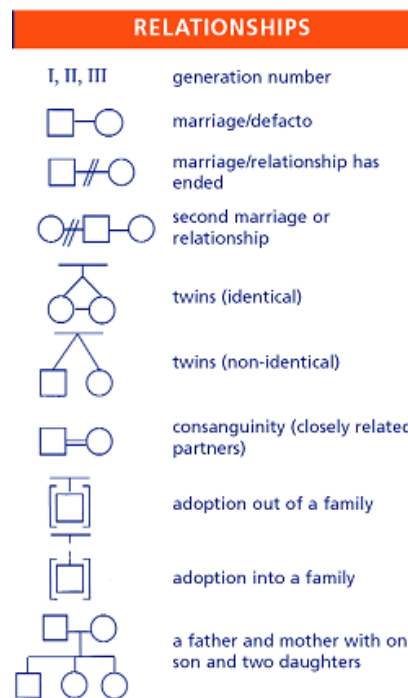
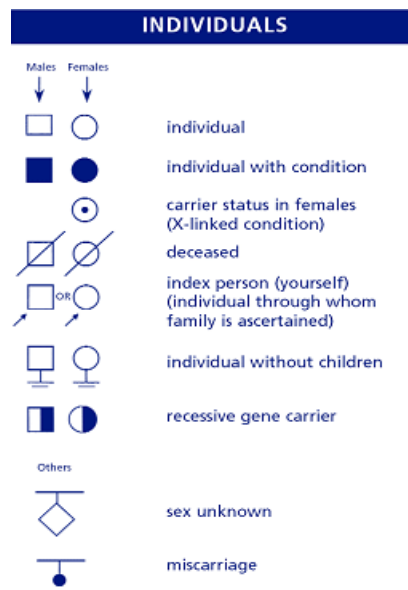
Misalkan G (V,E) adalah graf tak berarah sederhana dan jumlah simpulnya n. Maka, semua pernyataan di bawah ini adalah ekuivalen

1. G adalah pohon.
2. Setiap pasang simpul di dalam G terhubung dengan lintasan tunggal.
3. G terhubung dan memiliki $m = n - 1$ buah sisi.
4. G tidak mengandung sirkuit dan memiliki $m = n - 1$ buah sisi
5. G tidak mengandung sirkuit dan penambahan satu sisi pada graf akan membuat hanya satu sirkuit.
6. G terhubung dan semua sisinya adalah jembatan (jembatan adalah sisi yang bila dihapus menyebabkan graf terpecah menjadi dua komponen).²

4.3. Pohon Keluarga

Sebuah pohon keluarga merupakan suatu grafik yang menunjukkan semua fenotip yang diketahui dari suatu organisme dan nenek moyangnya. Pohon keluarga penting dalam menganalisis pewarisan sifat pada manusia karena berbagai alasan berikut.

1. Manusia hanya memiliki sedikit anak, sehingga sulit untuk menganalisis peluang munculnya penyakit.
2. Generasi manusia relatif lama, sehingga tidak memungkinkan pengamat untuk mengamati generasi demi generasi.



Gambar 1 Simbol-Simbol dalam Pohon Keluarga

Pohon keluarga dapat dinyatakan sebagai pohon biasa

yang memiliki beberapa macam simpul, antara lain :

1. simpul berbentuk persegi untuk menyatakan individu pria
2. simpul berbentuk lingkaran untuk menyatakan individu wanita
3. simpul dengan bagian dalam diarsir penuh menyatakan individu yang menunjukkan kelainan gen.
4. simpul dengan bagian dalam setengah diarsir menyatakan individu karier gen resesif.
5. simpul lingkaran dengan noktah di tengah menyatakan wanita karier pada gen terpaut kromosom X

Selain simpul, pohon keluarga juga memiliki beberapa jenis sisi, antara lain :

1. sisi (garis) horisontal tunggal yang menghubungkan pasangan reproduktif
2. sisi (garis) horisontal ganda yang menghubungkan perkawinan antara individu-individu yang memiliki hubungan darah
3. sisi (garis) vertikal yang menghubungkan keturunan dari suatu pasangan reproduktif
4. sisi (garis) diagonal menunjukkan hubungan saudara kembar.

5. ANALISIS PEWARISAN GEN TUNGGAL

5.1. Analisis Pewarisan Gen Dominan pada

Autosom

Kelainan yang disebabkan oleh gen dominan pada autosom termasuk jarang ditemukan. Oleh karena itu, perkawinan yang umum yaitu perkawinan antara individu yang memiliki genotip heterozigot dan homozigot resesif. Contohnya bila kita nyatakan gen dominan dengan lambang A, perkawinan yang umum terjadi yaitu $Aa \times aa$. Perkawinan tersebut dapat dinyatakan dalam tabel berikut.

	A	a
a	Aa	aa
a	Aa	aa

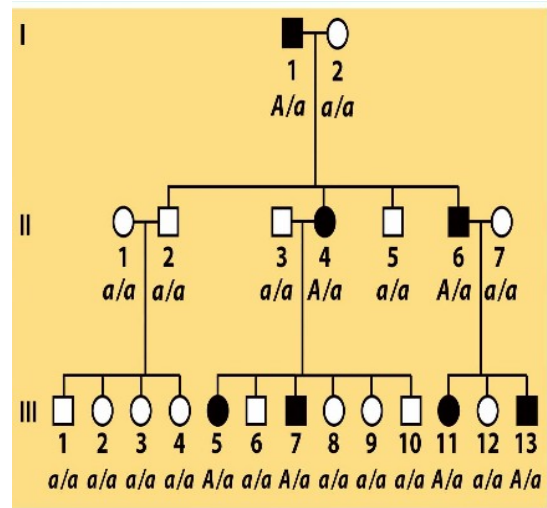
Tabel 2 Perkawinan $Aa \times aa$

Melalui tabel tersebut, dapat kita ketahui bahwa :

1. peluang memperoleh anak yang terinfeksi = $P(A_) = P(Aa) = \frac{1}{2}$
2. peluang memperoleh anak yang normal =

$$P(aa) = \frac{1}{2}$$

Terlihat bahwa bila salah satu orang tua terinfeksi, anak memiliki peluang 50% untuk terinfeksi. Adapun pohon keluarga yang dapat terbentuk adalah sebagai berikut.



Gambar 2 Pohon Keluarga dalam Pewarisan Autosom Dominan

Karena peluang seorang anak akan terinfeksi bila salah satu orang tuanya terinfeksi adalah 50%, umumnya pada setiap generasi akan terdapat individu yang terinfeksi. Keadaan tersebut tergambar dalam pohon keluarga dengan adanya simpul yang terarsir penuh pada setiap generasi.

5.2. Analisis Pewarisan Gen Resesif pada Autosom

Perkawinan yang sering terjadi pada pewarisan gen resesif pada autosom adalah perkawinan antara individu yang memiliki genotip heterozigot (karier). Perkawinan tersebut dapat dinyatakan dalam tabel berikut.

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

Tabel 3 Perkawinan $Aa \times Aa$

Melalui tabel tersebut, dapat kita ketahui bahwa :

1. peluang memperoleh anak yang terinfeksi = $P(aa) = \frac{1}{4}$
2. peluang memperoleh anak yang normal = $P(A_) = P(AA \cup Aa) = P(AA) + P(Aa) = \frac{1}{4} + \frac{2}{4} = \frac{3}{4}$

Terlihat bahwa bila kedua orang tua merupakan karier, maka peluang seorang anak akan terinfeksi yaitu 25%.

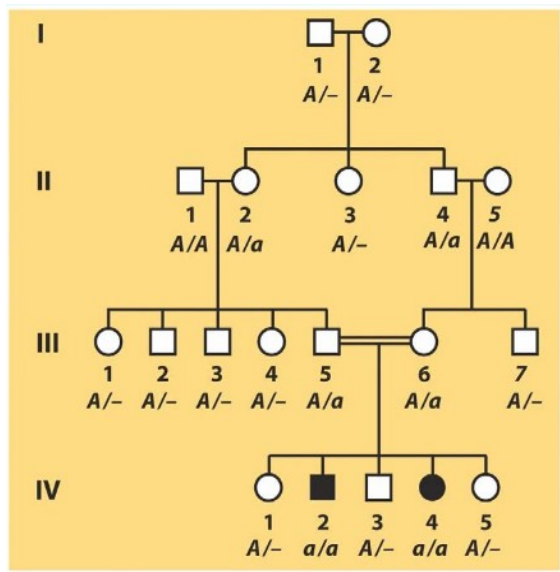
Namun, bila hanya salah satu orang tua saja yang membawa gen resesif, anak tidak memiliki peluang untuk terinfeksi. Kondisi bila salah satu orang tua saja yang membawa gen resesif, dapat dinyatakan dalam tabel berikut.

	A	A
a	Aa	Aa
a	Aa	Aa

Tabel 4 Perkawinan AA x aa

Berdasarkan tabel, tidak terdapat peluang anak memiliki genotip aa atau $P(aa) = 0$. Oleh karena itu, tidak terdapat peluang bagi anak untuk menderita penyakit akibat autosom resesif walaupun salah satu orang tuanya adalah penderita.

Contoh pohon keluarga yang dapat terbentuk dari pewarisan autosom resesif adalah sebagai berikut.



Gambar 4 Pohon Keluarga dalam Pewarisan Autosom Resesif

Pohon keluarga tersebut menunjukkan kemunculan individu yang terinfeksi (bagian dalam berwarna hitam) pada generasi ke-4, yaitu IV-2 dan IV-4. Individu yang terinfeksi muncul akibat adanya perkawinan antara saudara sepupu yang keduanya merupakan karier (III-5 dan III-6). Dalam pohon keluarga pewarisan autosom resesif, tidak selalu terdapat individu yang terinfeksi pada setiap generasi.

5.3. Analisis Pewarisan Gen Resesif Terpaut Kromosom X

Saat fertilisasi, ibu menyumbangkan satu kromosom X untuk anaknya, sementara ayah menyumbangkan satu kromosom X untuk anak perempuannya dan satu

kromosom Y untuk anak laki-laknya.

Misalkan kromosom X abnormal dapat dinyatakan dengan Xh dan kromosom X normal dengan X. Terdapat 3 kondisi pada wanita yang dapat dinyatakan dengan kondisi kromosomnya, yaitu

1. wanita normal, kromosom XX
2. wanita karier, kromosom XXh
3. wanita penderita, kromosom XhXh

dan 2 kondisi pada pria, yaitu

1. pria normal, kromosom XY
2. pria penderita, kromosom XhY

Berdasarkan jumlah kondisi pada wanita dan pria, banyaknya jenis perkawinan yang mungkin adalah $2 \times 3 = 6$ kondisi. Perkawinan wanita normal dengan pria normal akan melahirkan anak yang tidak memiliki peluang untuk terinfeksi. Sementara perkawinan antara wanita penderita dengan pria penderita akan melahirkan anak dengan peluang 100% untuk terinfeksi.

5.3.1. Perkawinan Wanita Normal dengan Pria Penderita

Perkawinan wanita normal dengan pria penderita dinyatakan dalam tabel berikut.

	X	X
Xh	XXh	XXh
Y	XY	XY

Tabel 5 Perkawinan XX dengan XhY

Berdasarkan tabel 5, perkawinan wanita normal dan pria penderita akan melahirkan anak dengan peluang :

1. anak perempuan karier, $P(XXh) = 50\%$
2. anak laki-laki normal, $P(XY) = 50\%$

5.3.2. Perkawinan Wanita Karier dengan Pria Normal

Perkawinan wanita karier dengan pria normal dinyatakan dalam tabel berikut.

	X	Xh
X	XX	XXh
Y	XY	XhY

Tabel 6 Perkawinan XXh dengan XY

Berdasarkan tabel 6, perkawinan wanita karier dengan pria normal akan melahirkan anak dengan peluang :

1. anak perempuan normal, $P(XX) = 25\%$
2. anak perempuan karier, $P(XXh) = 25\%$
3. anak laki-laki normal, $P(XY) = 25\%$
4. anak laki-laki penderita, $P(XhY) = 25\%$

5.3.3. Perkawinan Wanita Karier dengan Pria Penderita

Perkawinan wanita karier dengan pria penderita dinyatakan dalam tabel berikut.

	X	Xh
Xh	XXh	XhXh
Y	XY	XhY

Tabel 7 Perkawinan XXh dengan XhY

Berdasarkan tabel 7, perkawinan wanita karier dengan pria penderita akan melahirkan anak dengan peluang :

1. anak perempuan karier, $P(XXh) = 25\%$
2. anak perempuan penderita, $P(XhXh) = 25\%$
3. anak laki-laki normal, $P(XY) = 25\%$
4. anak laki-laki penderita, $P(XhY) = 25\%$

5.3.4. Perkawinan Wanita Penderita dengan Pria Normal

Perkawinan wanita penderita dengan pria normal dinyatakan dalam tabel berikut.

	Xh	Xh
X	XXh	XXh
Y	XhY	XhY

Tabel 8 Perkawinan XhXh dengan XY

Berdasarkan tabel 8, perkawinan wanita penderita dengan pria normal akan melahirkan anak dengan peluang :

1. anak perempuan karier, $P(XXh) = 50\%$
2. anak laki-laki penderita, $P(XhY) = 50\%$

5.4. Analisis Pewarisan Gen Dominan Terpaut Kromosom X

Kromosom X abnormal dapat dinyatakan dengan Xr dan kromosom X normal dengan X. Karena gen bersifat dominan, tidak terdapat karier. Terdapat 3 kondisi pada wanita yang dapat dinyatakan dengan kondisi kromosomnya, yaitu

1. wanita normal, kromosom XX
2. wanita penderita heterozigot, kromosom XXr
3. wanita penderita homozigot, kromosom

XrXr

dan 2 kondisi pada pria, yaitu

1. pria normal, kromosom XY
2. pria penderita, kromosom XrY

Berdasarkan jumlah kondisi pada wanita dan pria, banyaknya jenis perkawinan yang mungkin adalah $2 \times 3 = 6$ kondisi. Perkawinan wanita normal dengan pria normal akan melahirkan anak yang tidak memiliki peluang untuk terinfeksi. Sementara perkawinan antara wanita penderita homozigot dengan pria penderita akan melahirkan anak dengan peluang 100% untuk terinfeksi.

5.4.1. Perkawinan Wanita Normal dengan Pria Penderita

Perkawinan wanita normal dengan pria penderita dinyatakan dalam tabel berikut.

	X	X
Xr	XXr	XXr
Y	XY	XY

Tabel 9 Perkawinan XX dengan XrY

Berdasarkan tabel 9, perkawinan wanita normal dengan pria penderita akan melahirkan anak dengan peluang :

1. anak perempuan penderita heterozigot, $P(XXr) = 50\%$
2. anak laki-laki normal, $P(XY) = 50\%$

5.4.2. Perkawinan Wanita Penderita Heterozigot dengan Pria Normal

Perkawinan wanita penderita heterozigot dengan pria normal dinyatakan dalam tabel berikut.

	X	Xr
X	XX	XXr
Y	XY	XrY

Tabel 10 Perkawinan XXr dengan XY

Berdasarkan tabel 10, perkawinan penderita heterozigot dengan pria normal akan melahirkan anak dengan peluang :

1. anak perempuan normal, $P(XX) = 25\%$
2. anak perempuan penderita heterozigot, $P(XXr) = 25\%$
3. anak laki-laki normal, $P(XY) = 25\%$
4. anak laki-laki penderita, $P(XrY) = 25\%$

5.4.3. Perkawinan Wanita Penderita Heterozigot dengan Pria Penderita

Perkawinan wanita penderita heterozigot dengan pria penderita dinyatakan dalam tabel berikut.

	X	Xr
Xr	XXr	XrXr
Y	XY	XrY

Tabel 11 Perkawinan XXr dengan XrY

Berdasarkan tabel 11, perkawinan wanita penderita heterozigot dengan pria penderita akan melahirkan anak dengan peluang :

1. anak perempuan penderita heterozigot, $P(XXr) = 25\%$
2. anak perempuan penderita homozigot, $P(XrXr) = 25\%$
3. anak laki-laki normal, $P(XY) = 25\%$
4. anak laki-laki penderita, $P(XrY) = 25\%$

5.4.4. Perkawinan Wanita Penderita Homozigot dengan Pria Normal

Perkawinan wanita penderita homozigot dengan pria normal dinyatakan dalam tabel berikut.

	Xr	Xr
X	XXr	XXr
Y	XrY	XrY

Tabel 12 Perkawinan XrXr dengan XY

Berdasarkan tabel 12, perkawinan wanita penderita homozigot dan pria normal akan melahirkan anak dengan peluang :

1. anak perempuan penderita heterozigot, $P(XXr) = 50\%$
2. anak laki-laki penderita, $P(XrY) = 50\%$

6. KESIMPULAN

Berdasarkan pemaparan sebelumnya, dapat diambil beberapa kesimpulan sebagai berikut.

1. Prinsip-prinsip peluang diskrit dapat diterapkan untuk menghitung peluang pewarisan gen pada anak.
2. Terdapat 4 jenis umum pewarisan gen tunggal.
3. Gen tunggal yang diwariskan mempengaruhi jalur pewarisan gen dan fenotip yang tampak.
4. Pohon keluarga dapat membantu analisis pewarisan gen tunggal dalam suatu keluarga.

DAFTAR REFERENSI

1. Griffiths, A., etc, *Introduction to Genetic Analysis* <<http://www.erin.utoronto.ca/~w3bio/bio207/index.htm>> , diakses tanggal 18 Desember 2007 pukul 09.40
2. Medline Plus, *Autosomal Dominant* <<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/002049.htm>>, diakses tanggal 13 Desember 2007 pukul 16.15
3. Medline Plus, *Autosomal Recessive* <<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/002052.htm>>, diakses tanggal 13 Desember 2007 pukul 16.20
4. Medline Plus, *Genetics* <<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/002048.htm>>, diakses tanggal 13 Desember 2007 pukul 16.17
5. Medline Plus, *Sex Linked Dominant* <<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/002050.htm>>, diakses tanggal 13 Desember 2007 pukul 16.08
6. [1] [2] Munir, Rinaldi, *Diktat Kuliah Matematika Diskrit*, Program Studi Teknik Informatika Institut Teknologi Bandung, 2003
7. University of Maryland Medical Center, *Sex Linked Recessive* <<http://www.umm.edu/ency/article/002051.htm>>, diakses tanggal 13 Desember 2007 pukul 16.11
8. Wikipedia, *Pedigree Chart* <http://en.wikipedia.org/wiki/Pedigree_chart>, diakses tanggal 13 Desember 2007 pukul 16.23
9. Zoo 333 web site, *Human Pedigree Analysis* <www.ou.edu/cas/zoology/Courses/3333/powerpoint/lec2a.ppt>, diakses tanggal 18 Desember 2007, pukul 10.00