

Penerapan Peluang Diskrit, Pohon, dan Graf dalam Pewarisan Sifat Ilmu Genetika

Imam Prabowo Karno Hartomo NIM : 13507123

Jurusan Teknik Informatika Institut Teknologi Bandung, Jalan Ganesha 10 Bandung,
email: if17123@students.if.itb.ac.id

Abstract – Di dalam kehidupan sehari-hari, dapat kita amati fenomena kemiripan sifat antara seorang anak dengan orang tuanya, baik sifat yang tampak maupun tidak. Sifat menurun itu dipengaruhi oleh dua faktor, yakni pengaruh lingkungan dan pengaruh genetik. Dalam ilmu biologi, gen sebagai pembawa sifat yang dimiliki orang tua (parent) akan diwariskan turun temurun ke generasi berikutnya dengan perpaduan antara informasi gen jantan dan betina. Perpaduan sifat tersebut memiliki suatu rumus probabilitas yang bisa dijelaskan dengan ilmu peluang diskrit sederhana dan dengan dibantu permodelan graf berbentuk pohon seperti pohon pada silsilah keluarga.

Kata Kunci: peluang diskrit, pohon berakar, graf berbobot, hukum-hukum pewarisan sifat, sifat gen, distribusi sifat

1. PENDAHULUAN

Di jenjang pendidikan SMA, di cabang ilmu biologi pernah disinggung mengenai ilmu pewarisan sifat. Seorang ayah menurunkan sifatnya ke anaknya. Hal itu bisa dijelaskan secara ilmiah berdasarkan prinsip pewarisan sifat. Ilmu yang mempelajari pewarisan sifat ini disebut ilmu genetika. Gen sebagai pembawa sifat yang dimiliki orang tua akan diwariskan ke keturunannya melalui proses fertilisasi sperma dan ovum. Dengan demikian, seorang anak dapat memiliki sifat perpaduan antara ayah dan ibunya.

Dalam penerapannya, ilmu genetika ini seringkali digunakan untuk mengetahui hubungan antara gen yang dimiliki orang tua dan anaknya dan setelahnya akan dianalisa. Manfaat penganalisaan pun bermacam-macam, kita bisa menganalisa penyakit keturunan yang dihasilkan sebuah keluarga, mengetahui probabilitas munculnya suatu sifat pada anak, memperbaiki keturunan dengan mencari pasangan individu yang tepat, dan sebagainya.

Dalam makalah ini hanya akan dibahas mengenai pewarisan sifat sel tunggal, dan akan dibahas sedikit mengenai cara menganalisa beberapa hal di atas. Dalam menginterpretasikan analisa pewarisan sifat ini, akan digunakan teori peluang diskrit, graf pohon, serta hukum-hukum dasar yang berlaku pada pewarisan sifat dalam ilmu genetika.

2. DASAR TEORI GENETIKA

2.1 Definisi dan Istilah Genetika

Ilmu genetika adalah ilmu yang mempelajari sifat-sifat keturunan (hereditas) serta segala seluk beluknya secara ilmiah. Orang yang dianggap sebagai Bapak genetika adalah Gregor Mendel. Berdasarkan Hukum Mendel, tiap sifat organisme hidup dikendalikan oleh sepasang “faktor keturunan”. Tiap pasangan faktor keturunan menunjukkan bentuk alternatif sesamanya, kedua bentuk alternatif disebut pasangan alel.

Di ilmu genetika, ada suatu penamaan pada sepasang gen yang merepresentasikan suatu sifat. Gen dominan dinyatakan dengan huruf kapital, sedangkan gen resesif dinyatakan dengan huruf kecil.

Contoh:

B menyatakan penyakit kebutakan
b menyatakan tidak ada kebutakan

Karena suatu faktor keturunan (zigot) memiliki struktur berpasangan (alel), maka ia direpresentasikan dengan kombinasi dari kedua sifat tersebut, yaitu BB, Bb, atau bb

Istilah lain, kombinasi zigot yang terbentuk dari gen yang sama disebut homozigot (BB atau bb), sebaliknya zigot yang terbentuk dari gen yang berbeda disebut heterozigot (Bb).

Sifat-sifat yang diwariskan bisa berupa hal yang bisa diamati maupun hal yang tak tidak bisa diamati, (kecuali dengan tes laboratorium). Contoh hal yang bisa diamati yaitu warna kulit. Contoh hal tidak bisa diamati yaitu gangguan mental atau penyakit menurun. Dalam ilmu biologi, ada istilah fenotipe dan genotipe. Fenotipe adalah sifat yang tampak, sedangkan genotipe adalah gen yang membawa sifat.

Contoh:

Fenotipe : rambut keriting

Genotipe: Kk (gen yang menyatakan rambut keriting)

Masih berhubungan dengan penamaan faktor keturunan, ada pula istilah dominan, resesif, dan

intermediet. Bergantung pada jenis sifatnya, ada kecenderungan pasangan gen diklasifikasikan menjadi dua, dominan dan resesif, atau 3, dominan, resesif, dan intermediet. Gen dominan merupakan gen yang mendominasi fenotipe pasangan gen dan menunjukkan adanya suatu sifat. Gen dominan memiliki ciri ditandai huruf kapital (misal: P). Genotipe dominan dapat berupa homozigot maupun genotip yang heterozigot (PP atau Pp). Sementara resesif merupakan gen yang didominasi fenotipe pasangan gen dan menunjukkan tidak adanya (kebalikan) dari suatu sifat. Gen dominan memiliki ciri ditandai huruf kecil (misal: p). Genotipe resesif merupakan homozigot huruf kecil (pp). Intermediet adalah heterozigot yang sifat fenotipnya tidak ada dominasi gen, contoh: MM menyatakan bunga merah, mm menyatakan bunga putih, maka heterozigot Mm menyatakan bunga merah muda.

2.2 Hukum Pemisahan Mendel

Sifat dapat diwarisi jika gen yang menyimpan informasi menyatu dalam proses fertilisasi (penyatuan) sel sperma dan sel ovum. Pada pembentukan "gamet" alel akan memisah, setiap gamet menerima satu faktor alel tersebut, hal ini dikenal sebagai Hukum Pemisahan Mendel atau Prinsip Segregasi Bebas.

Dalam penyilangan sel gamet pada pasangan induk (parent), kedua gamet dari pasangan terpisah sempurna, lalu zigot yang akan diperoleh oleh anaknya adalah zigot yang terdiri dari penyatuan masing-masing satu gen dari kedua orang tua. Dengan demikian, bila kita mengetahui pasangan gen kedua orang tua, maka kita bisa memperkirakan jenis kemungkinan pasangan gen pada anak.

Contoh:

Ayah memiliki gen Aa

Ibu memiliki gen Aa,

Maka anaknya bisa memiliki gen AA, Aa, atau aa.

Penyilangan dengan satu sifat beda disebut monohibrid. Sedangkan penyilangan dengan dua sifat beda disebut dihibrid. Contoh dihibrid:

Ayah kulit hitam dan hidung mancung: HHMM

Ibu kulit putih dan hidung pesek: hhmm,

Jika disilangkan akan menghasilkan anak yang berkulit hitam dan berhidung mancung: HhMm

Sifat genetik yang diwariskan tersimpan pada organel sel yang bernama kromosom. Kromosom dimiliki oleh sel yang terdapat pada seluruh tubuh dan sel kelamin. Sel tubuh yang dimaksud diberi nama autosom, sedangkan sel kelamin diberi nama gonosom. Pada sel gonosom, terdapat perbedaan antara sel sperma pada pria dan sel ovum pada wanita. Pada pria, pasangan gen yang dibentuk terdiri dari kromosom X dan kromosom Y (XY). Sedangkan pada wanita, pasangan

gen yang dibentuk terdiri dari kedua kromosom X (XX).

Contoh gen yang dimiliki autosom: AA, Aa dan aa.

Contoh gen yang dimiliki gonosom,

Pada pria: XY dan X^cY

Pada wanita: XX, X^cX, X^cX^c

Golongan darah juga bisa diturunkan.

Golongan darah O: I^oI^o

Golongan darah A: I^AI^o atau I^AI^A

Golongan darah B: I^BI^o atau I^BI^B

Golongan darah AB: I^AI^B

Namun mengenai variasi penyilangan golongan darah tidak akan dibahas lebih lanjut.

Pada umumnya ilmu penyilangan pada gonosom digunakan untuk menganalisa penyakit keturunan. Penamaan pada simbol penyilangan gonosom juga sedikit unik. X menunjukkan gen normal, sedangkan X^c menunjukkan gen abnormal. Sedangkan Y pada umumnya tidak ada yang abnormal, walaupun ada sangat jarang terjadi. Inilah yang menyebabkan adanya istilah wanita carrier X^cX karena tidak memiliki penyakit, namun membawa gen yang membawa penyakit. Sedangkan pada lelaki, sifat normal ditunjukkan oleh XY dan abnormal ditunjukkan oleh X^cY, tidak ada yang carrier.

Contoh sifat-sifat yang diturunkan melalui autosom:

- ADA deficiency (sometimes called the "boy in a bubble" disease)
- Alpha-1-antitrypsin (AAT) deficiency
- Cystic fibrosis (CF)
- Phenylketonuria (PKU)
- Sickle cell anemia
- Familial hypercholesterolemia
- Huntington's disease

Contoh sifat-sifat yang diturunkan melalui gonosom:

Resesif terpaut kromosom X:

- Duchenne muscular dystrophy
- Hemophilia A

Dominan terpaut kromosom X:

hypophosphatemic rickets

Sifat-sifat yang dimiliki suatu individu bisa diwariskan baik melalui sel autosom maupun sel gonosom tergantung pada jenis sifatnya. Pada dasarnya kedua jenis penyilangan sifat ini mengikuti prinsip yang sama, yaitu hukum pemisahan Mendel.

3. PELUANG DISKRIT DALAM HUKUM PEMISAHAN MENDEL

3.1 Teori Peluang Diskrit

Kombinatorial adalah cabang matematika yang mempelajari pengaturan objek-objek. Solusi yang ingin kita peroleh dengan kombinatorial ini adalah jumlah cara pengaturan objek-objek tertentu di dalam himpunannya. Di dalam kombinatorial, kita harus menghitung semua kemungkinan pengaturan objek.

Peluang suatu kejadian A dinotasikan sebagai $P(A)$. Peluang merupakan perbandingan antara titik sampel dengan kemungkinan seluruh kejadian. Sebuah peluang memiliki range $0 \leq P(A) \leq 1$. Jika suatu percobaan dapat menghasilkan N macam hasil dan terdapat sebanyak n dari N berkaitan dengan kejadian A, maka peluang kejadian A adalah $P(A) = n/N$

Dua kaidah dasar dalam teknik menghitung kombinatorial adalah kaidah perkalian (rule of product) dan kaidah penjumlahan (rule of sum).

Kaidah perkalian

Bila ada dua kejadian terpisah A dan B, peluang munculnya kedua kejadian secara bersamaan A dan B merupakan hasil kali dari kemungkinan munculnya masing-masing kejadian.

Rumus:
 $P(A \cap B) = P(A) \times P(B)$

Kaidah penjumlahan

Bila ada dua kejadian terpisah A dan B, peluang munculnya kedua kejadian secara A atau B merupakan jumlah dari kemungkinan munculnya masing-masing kejadian.

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

3.2 Penerapan Peluang Diskrit pada Hukum Pemisahan Mendel

3.2.1 Pada Penyilangan Autosom

Seperti yang sudah dijelaskan di sebelumnya, dalam hukum pemisahan Mendel, masing-masing gen dari kedua induk terpisah sempurna.

Contoh:
 Gen ayah Aa terpisah menjadi A dan a
 Gen ibu Aa terpisah menjadi A dan a

Pada persilangan monohibrid, kombinasi gen anak dapat ditentukan dengan langkah-langkah:

1. Menyatakan genotipe kedua induk.
 Misal: kedua induk heterozigot (Aa)
2. Membuat tabel kemungkinan zigot anak yang terbentuk dengan membuat seluruh

kemungkinan pencocokan partisi dari gen ayah dan ibu.

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

Tabel 1 Persilangan Monohibrid heterozigot

3. Menghitung peluang masing-masing kemungkinan yang terjadi dengan rumus $P(A) = n/N$
 Dari contoh di atas, bisa dihitung:
 Peluang AA = $\frac{1}{4}$
 Peluang Aa = $\frac{1}{2}$
 Peluang aa = $\frac{1}{4}$
4. Menyimpulkan sifat genotipe dan fenotipe pada sifat di atas.
 Genotipe AA : Aa : aa = 1 : 2 : 1
 (misal A menunjukkan warna merah pada bunga)
 Fenotipe perbandingan merah : putih = 3 : 1
 Jika terjadi intermediet pada sifat, fenotipe perbandingan warna merah, putih, dan merah muda = 1 : 2 : 1.

Pada persilangan dihibrid, juga mengikuti prinsip yang sama. Misal kedua induk memiliki zigot MmNn, maka persilangannya akan menjadi:

	MN	Mn	mN	mn
MN	MMNN	MMNn	MmNN	MmNn
Mn	MMNn	MMnn	MmNn	Mmnn
mN	MmNN	MmNn	mmNN	mmNn
mn	MmNn	Mmnn	mmNn	mmnn

Tabel 2 Persilangan Dihibrid heterozigot

Misal M menunjukkan buah manis, m buah asam, N menunjukkan batang tinggi, n batang rendah

Untuk genotipe:
 Banyaknya kemungkinan jenis zigot yang terbentuk adalah $3 \times 3 = 9$
 Peluang MMNN = 1
 Peluang MMNn = 2
 Peluang MMnn = 1
 Peluang MmNN = 2
 Peluang MmNn = 4
 Peluang Mmnn = 2
 Peluang mmNN = 1
 Peluang mmNn = 2
 Peluang mmnn = 1

Untuk fenotipe:
 Banyaknya kemungkinan jenis fisik yang terbentuk adalah $2 \times 2 = 4$
 Peluang buah manis batang tinggi = 9
 Peluang buah manis batang rendah = 3
 Peluang buah asam batang tinggi = 3
 Peluang buah asam batang rendah = 1

Jika dalam sifat ini ada sifat intermediet pada kedua sifat, maka jumlah kemungkinan jenis fisik adalah $3 \times 3 = 9$, memiliki distribusi peluang yang sama dengan peluang pada genotipe, jika intermediet pada 1 jenis sifat, maka jumlah kemungkinan jenis fisiknya adalah $3 \times 2 = 6$, distribusinya bisa dilihat dari tabel 2 di atas.

Untuk persilangan trihibrid atau lebih bisa menggunakan prinsip kerja yang sama.

3.2.2 Pada Penyilangan Gonosom

Sama seperti penyilangan autosom, penyilangan gamet gonosom juga memiliki prinsip yang sama, masing-masing gen dari kedua induk terpisah sempurna.

Contoh:

Gen ayah XY terpisah menjadi X dan Y
Gen ibu XX terpisah menjadi X dan X

	X	Y
X	XX	XY
X	XX	XY

Tabel 3 Persilangan Dihilirid heterozigot

Maka peluang anak laki-laki = $\frac{1}{2}$
Maka peluang anak laki-laki = $\frac{1}{2}$
Perbandingannya = 1 : 1

Bagaimana jika gen ayah XY, gen ibu X^cX ?

	X	Y
X	XX	XY
X^c	XX^c	X^cY

Tabel 4 Persilangan Dihilirid heterozigot

Maka peluang anak laki-laki sehat = $\frac{1}{4}$
Maka peluang anak laki-laki berpenyakit = $\frac{1}{4}$
Maka peluang wanita sehat = $\frac{1}{2}$

Dengan prinsip yang sama, akan membahayakan jika wanita berpenyakit kawin dengan pria sehat, karena akan menyebabkan semua anak laki-lakinya berpenyakit dan semua anak perempuannya carrier.

4. POHON SEBAGAI MODEL HUKUM PEMISAHAN MENDEL

4.1 Teori Pohon

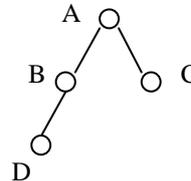
Pohon adalah graf tak berarah terhubung yang tidak mengandung sirkuit. Jika $G = (V,E)$ adalah graf tak berarah sederhana dan jumlah simpulnya n, maka sifat-sifat pohon G:

1. Setiap pasang simpul di G terhubung dengan lintasan tunggal
2. Setiap pasang simpul di dalam G terhubung dengan lintasan tunggal
3. G tidak bersirkuit dan memiliki $m=n-1$ buah

sisi

4. Penambahan satu sisi pada G akan hanya membuat satu sirkuit
5. G terhubung dan semua sisinya adalah jembatan

Istilah-istilah pada pohon:



A adalah orangtua dari B dan C, D adalah anak dari B. Lintasan A ke D adalah A, B, D. Panjang lintasan = 2. B dan C adalah saudara kandung.

Simpul A berderajat 2.

D dan C adalah daun, karena tidak memiliki anak. Simpul dalam di pohon ini adalah A dan B, karena memiliki anak.

A memiliki level 1, B dan C level 2, D level 3.

Pohon ini memiliki kedalaman 2.

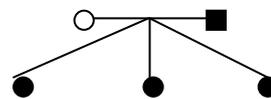
4.2 Pohon Penyilangan Mendel

Dalam pohon keluarga, untuk membedakan mana sifat normal dan abnormal (bisa juga dominan dan resesif) maka dibedakan warnanya, putih untuk sifat normal, hitam untuk sifat abnormal.

jika menginginkan analisa penyilangan suatu penyakit menurun, maka jenis kelamin dibedakan. Bulat untuk pria dan kotak untuk wanita.

- Pria normal
- Wanita normal
- Pria abnormal
- Wanita abnormal

Pohon pada penyilangan Mendel memiliki keunikan dibandingkan pohon berakar biasa, namun pada prinsipnya memiliki sifat yang sama. Pada pohon penyilangan Mendel sebuah simpul bisa memiliki anak apabila terjadi sepasang orangtua. Contoh:



Dengan kata lain, dalam pohon keluarga, simpul bisa dianalogikan sebagai sebuah pasangan suami istri yang memiliki anak atau individu yang tidak memiliki anak (daun dari pohon).

5. ANALISA PELUANG DALAM MEMECAHKAN KASUS PEWARISAN SIFAT

Seperti yang sudah disinggung sebelumnya, pada bab ini akan dibahas mengenai peluang sifat yang akan ditemui pada suatu individu berdasarkan penerapan teori peluang diskrit pada model penyilangan Mendel dalam sebuah pohon berakar.

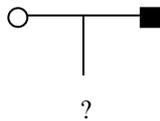
Dalam hal ini, sifat yang dibahas adalah sifat

normal/abnormalnya suatu individu. Karena memang pada umumnya ilmu mengenai pewarisan sifat ini diaplikasikan untuk menciptakan generasi yang lebih baik dengan menganalisa sifat orang tua dari sebuah keluarga.

Pada bab sebelumnya sudah dibahas mengenai peluang pewarisan sifat dalam kromosom autosom maupun gonosom dengan menggunakan prinsip peluang sederhana. Dalam bab ini akan dibahas penerapan prinsip tersebut dalam memecahkan sebuah kasus yang beranekaragam.

Dalam bab ini hanya akan dibahas mengenai pewarisan sifat pada kromosom autosom, karena memiliki variasi yang lebih banyak dan sulit dideteksi keresesifannya (adanya sifat dominan).

Kasus 1, menentukan peluang keabnormalan suatu anak dari 2 generasi (2 level pohon)



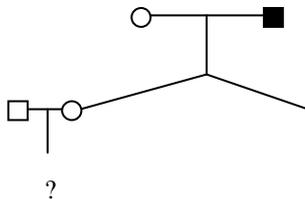
Sepasang kekasih menginginkan seorang anak, si ayah memiliki sifat normal menurun autosom dan ibu abnormal. Berapa peluang anak abnormal jika genotipe ayah heterozigot?

Jawab: misal P menunjukkan normal, p abnormal. Karena ayah heterozigot (Pp), maka bisa dibuat tabel peluangnya:

	P	p
P	PP	Pp
p	Pp	pp

Maka kemungkinan anak abnormal adalah $\frac{1}{2}$.

Kasus 2, menentukan peluang keabnormalan suatu anak dari 3 generasi



Sifat yang diturunkan merupakan pewarisan autosom.

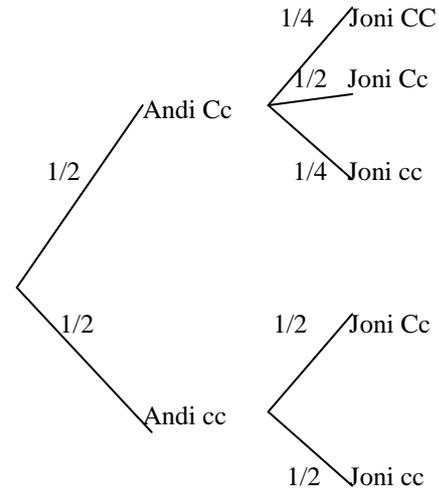
Sepasang kekasih, ayah memiliki genotipe Cc dan ibu abnormal. Anak laki-lakinya, bernama Andi, menikah dengan wanita lain yang memiliki genotipe Cc. Berapa peluang ayah memiliki cucu, bernama Joni, yang normal?

Jawab: berdasarkan kasus 1, kita bisa mengetahui bahwa peluang anak laki-laki abnormal pada generasi kedua adalah $\frac{1}{2}$.

Dengan demikian, Andi memiliki peluang:
 Bergentotipe Cc = $\frac{1}{2}$ dan
 Bergentotipe cc = $\frac{1}{2}$

Istrinya memiliki genotipe Cc.

Maka dengan menggunakan graf berbobot berikut, akan bisa dilukiskan menjadi lebih jelas:



Analisa:

Jika Andi bergentotipe Cc menikah dengan wanita bergentotipe Cc, maka peluang anaknya Joni bergentotipe CC adalah $\frac{1}{4}$, Cc $\frac{1}{2}$, dan cc $\frac{1}{4}$.

Jika Andi cc bergentotipe cc menikah dengan wanita bergentotipe Cc, maka peluang anaknya Joni bergentotipe Cc adalah $\frac{1}{2}$, dan cc $\frac{1}{2}$.

Maka, solusinya adalah:

Peluang Joni bergentotipe CC = $\frac{1}{2} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{8}$

Peluang Joni bergentotipe Cc = $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} + \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{2}$

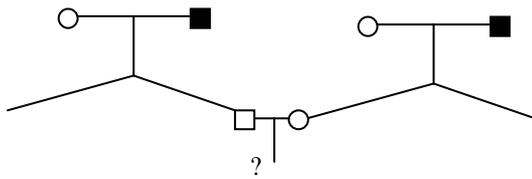
Peluang Joni bergentotipe cc = $\frac{1}{2} \times \frac{1}{4} + \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{3}{8}$

Maka, peluang Joni normal adalah peluang Joni bergentotipe CC ditambah peluang bergentotipe Cc, $\frac{1}{8} + \frac{1}{2} = \frac{5}{8}$.

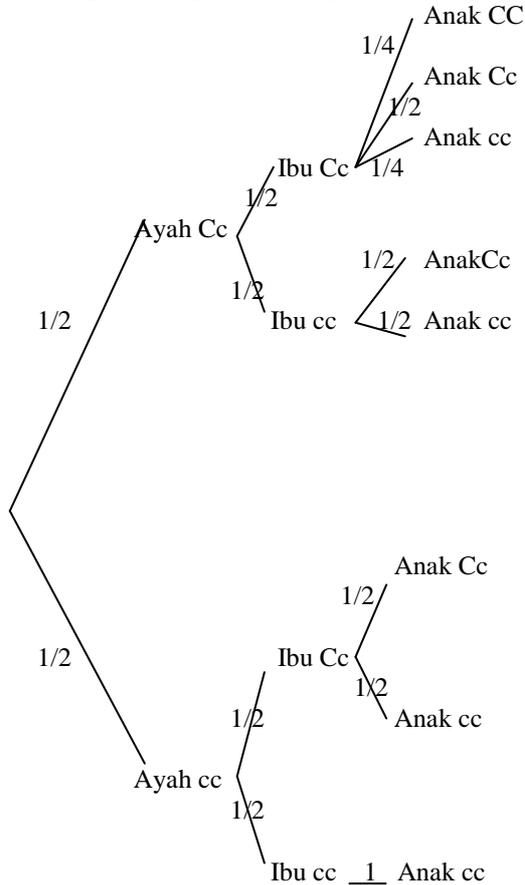
Bisa dilihat, dalam memecahkan sebuah kasus, bisa digunakan model graf berbobot pula dalam menghitung nilai peluang yang ada pada tiap sisi pada graf.

Kedua kasus ini hanyalah kasus sederhana yang hanya menghitung sedikit generasi. Bayangkan, untuk mengerjakan soal banyak generasi tentu sulit jika tidak dibantu dengan permodelan graf berbobot, yang tentunya akan jauh lebih panjang dan kompleks.

Kasus 3, menentukan keabnormalan generasi 3 dari 2 buah keluarga



Berapa kemungkinan anak generasi ketiga normal?



Analisa:

Genotipe Anak CC = $1/16$

Genotipe Anak Cc = $1/8 + 1/8 + 1/8 = 6/16$

Genotipe Anak cc = $1/16 + 1/8 + 1/8 + 1/4 = 9/16$

Kemungkinan anak normal = $1/16 + 6/16 = 7/16$

6. KESIMPULAN

1. Dalam pewarisan gen, didapat 2 macam jenis kromosom, yaitu autosom dan gonosom
2. Teori peluang diskrit dapat digunakan dalam menghitung peluang genotipe dan fenotipe anak, serta menghitung peluang genotipe dan fenotip keturunan selanjutnya jika informasi memadai
3. Dalam Hukum Segregasi Bebas/ Penyilangan

Mendel, permodelan dengan menggunakan pohon dan graf berbobot sangat membantu dalam mengilustrasikan silsilah keluarga dan menghitung probabilitas kemungkinan sifat pada berbagai generasi.

7. DAFTAR PUSTAKA

[1] <http://ittf.vlsm.org/bebas/v12/sponsor/Sponsor-Pendamping/Praweda/Biologi/0121%20Bio%203-2b.htm> , diakses tanggal 3 Januari 2008 pukul 7.43

[2] <http://fp.uns.ac.id/~hamasains/genetika3.htm>, diakses tanggal 3 Januari 2008 pukul 22.16

[3] Medline Plus, *Autosomal Dominant* <<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/002049.htm>>, diakses tanggal 3 Januari 2008 pukul 22.43

[4] Munir, Rinaldi, *Diktat Kuliah Matematika Diskrit*, Program Studi Teknik Informatika Institut Teknologi Bandung, 2003