

Penerapan Kombinatorial dan Peluang Diskrit serta Pohon pada Analisis Genetik

Freddi Yonathan NIM : 13509012

Program Studi Teknik Informatika

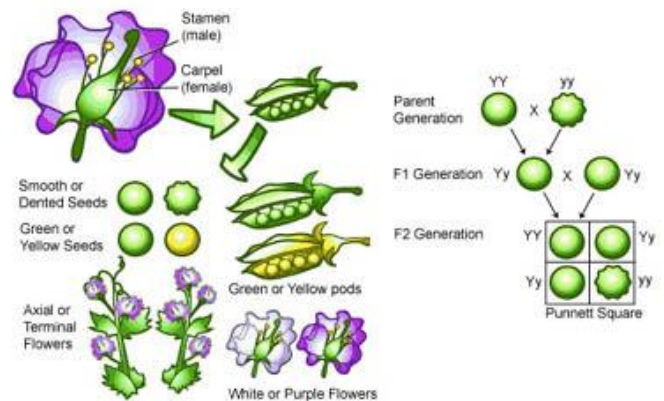
Sekolah Teknik Elektro dan Informatika

Institut Teknologi Bandung, Jl. Ganessa 10 Bandung 40132, Indonesia

13509012@std.stei.itb.ac.id

Abstract—Makalah ini akan membahas tentang penjelasan penerapan kombinatorial dan peluang diskrit serta analisis pada bidang genetika. Genetika mempelajari sifat diturunkan dari orang tua pada anaknya. Penerapan kombinatorial dan peluang diskrit akan berperan dalam menentukan peluang suatu sifat diturunkan, bagaimana kombinasi sifat yang mungkin dapat diturunkan, serta menganalisis peluang seseorang dapat terjerang penyakit genetik akan dijelaskan lebih lanjut dalam makalah ini. Untuk menentukan silsilah keluarga dalam menganalisis penyakit genetik digunakan pohon yang sedikit berbeda dari pohon n-ary.

Index Terms—Gen, Genetik, Peluang Diskrit, Pohon



Gambar 1 Percobaan yang diamati Mendel

I. PENDAHULUAN

Dewasa ini, masalah genetika masih belum diketahui secara luas, sehingga masih ada permasalahan yang timbul akibat kurang mengetahui genetika. Misalkan masalah anak kandung akibat perbedaan sifat dengan orang tua. Selain itu, beberapa tindak pencegahan penularan penyakit genetik dapat diketahui dengan mempelajari ilmu genetika.

Selain itu, dengan mempelajari masalah genetika, kita dapat menghitung peluang sifat keturunan suatu makhluk hidup, berdasarkan perhitungan tersebut dapat ditentukan menguntungkan atau tidaknya mengembangkan suatu bibit unggul.

II. DASAR TEORI

A. Genetika

Ilmu Genetika ialah ilmu yang ditemukan oleh Gregor Johann Mendel dan dirumuskan dalam dua hukum, yang dikenal dengan Hukum Mendel. Mendel menemukan kedua hukum ini ketika ia melakukan percobaan dengan menyilangkan tumbuhan kacang polong. Setelah melakukan pengamatan terhadap 21000 hasil persilangan, Mendel merasa yakin terhadap kedua hukumnya. Kedua hukum tersebut berbunyi sebagai berikut :

- Hukum pemisahan (*segregation*)
- Hukum berpasangan secara bebas (*independent assortment*).

Hukum pertama, yaitu hukum pemisahan menyatakan bahwa setiap gamet akan menerima satu gen dari sepasang gen induknya. Satu gen berasal dari tetua jantan dan satu gen berasal dari tetua betina dan menghasilkan sepasang gen gamet yang baru. Selain itu, hukum ini pun menjelaskan bahwa ada dua jenis sifat, yaitu sifat resesif dan sifat dominan. Sifat resesif tidak selalu tampak, sedangkan sifat dominan pada akan selalu terlihat. Gen sifat dominan selalu dilambangkan dengan huruf besar, sedangkan gen sifat resesif dilambangkan dengan huruf kecil.

Sebagai contoh, apabila T menyatakan sifat dominan tinggi, dan t menyatakan sifat resesif pendek pada suatu tanaman, maka selama tanaman tersebut memiliki gen T yang dominan (TT, Tt, tT), sifat tanaman tersebut akan tinggi. Jika tanaman tersebut hanya memiliki gen resesif t (tt), maka tanaman tersebut akan bersifat pendek.

Hukum kedua Mendel, yaitu hukum assortasi bebas menjelaskan bahwa jika suatu makhluk hidup memiliki lebih dari satu sifat yang diturunkan, maka sifat-sifat tersebut tidak akan saling mempengaruhi satu dengan yang lainnya.

Sebagai contoh, sebuah tanaman yang memiliki sifat tinggi, serta buah yang manis dikawinkan dengan tanaman yang memiliki sifat pendek serta buah yang masam. Maka jika sifat anaknya ialah tinggi, rasa dari buahnya tidak dapat ditentukan karena sifat tinggi dan rasa buah tidak saling mempengaruhi.

Selain itu ada sifat yang disebut genotipe dan fenotipe. Genotipe adalah sifat yang terlihat dari gen, sedangkan fenotipe adalah sifat yang terlihat dari luar. Sebagai contoh, tumbuhan dengan fenotipe tinggi, belum tentu memiliki genotipe yang sama. Genotipe dari fenotipe tinggi adalah TT atau Tt. Sedangkan genotipe dari fenotipe pendek adalah tt.

B. Kombinatorial dan Peluang Diskrit

Kombinatorial adalah cabang matematika yang mempelajari tentang pengaturan objek-objek, sehingga diperoleh jumlah cara pengaturan objek-objek tersebut dalam himpunan.

Peluang adalah kemungkinan terjadinya suatu kejadian dibandingkan dengan kombinasi kejadian yang mungkin terjadi.

Peluang terbesar adalah 1, yang berarti kejadian tersebut pasti terjadi, dan peluang terkecil adalah 0 yang berarti kejadian tersebut tidak akan terjadi.

Himpunan semua kemungkinan hasil percobaan dinamakan ruang contoh (sample space). Dan setiap hasil percobaan di dalam ruang contoh dinamakan titik contoh (sample point). Titik-titik contoh dalam ruang contoh bersifat saling bebas, sebab dari seluruh titik contoh hanya 1 titik contoh yang muncul.

Misalkan suatu ruang contoh dilambangkan dengan S, dan titik contohnya adalah x_1, x_2, x_3, \dots , maka

$$S = \{x_1, x_2, \dots, x_i, \dots\}$$

Peluang suatu titik contoh dinamakan peluang diskrit dan dilambangkan dengan $p(x_i)$.

Jumlah peluang seluruh titik contoh dalam suatu ruang contoh adalah 1.

Kejadian adalah himpunan bagian dari ruang contoh, dilambangkan dengan E. Peluang kejadian E dapat diartikan sebagai jumlah peluang seluruh titik contoh anggota kejadian E. Peluang kejadian dilambangkan dengan $p(E)$. Peluang kejadian didapat dari jumlah titik contoh E dibagi oleh jumlah titik contoh dari ruang contohnya.

Misalkan S adalah ruang contoh hasil pelemparan dadu, maka $S = \{1,2,3,4,5,6\}$. Dan kejadian E adalah kemunculan angka genap, maka $E = \{2,4,6\}$. Maka

$$\text{peluang kejadian E adalah } p(E) = \frac{|E|}{|S|} = \frac{3}{6} = 0,5.$$

Peluang 2 kejadian dapat digabungkan dengan perkalian ataupun penjumlahan tergantung dari kejadiannya.

Perkalian :

2 kejadian yang diharapkan keduanya terjadi dan bersama-sama dapat diketahui peluangnya dengan mengalikan peluang 2 kejadian tersebut.

Penjumlahan :

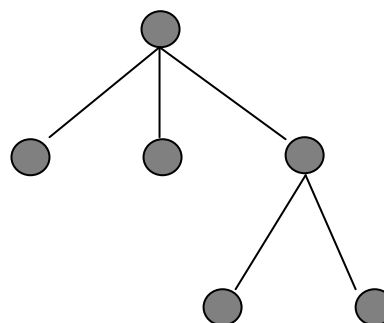
2 kejadian dan hanya salah satu yang diharapkan terjadi Maka peluangnya didapat dengan menjumlahkan peluang 2 kejadian tersebut.

C. Pohon

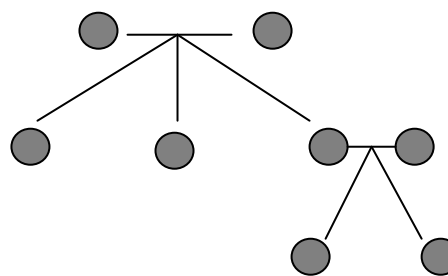
Pohon yang digunakan dalam makalah ini sedikit berbeda dengan pohon N-ary. Pohon N-ary adalah pohon yang hanya memiliki 1 akar dan orang tua dari tiap node selain akar hanya 1.

Sedangkan pohon yang digunakan dalam makalah ini dipakai untuk menggambarkan keluarga, sehingga tiap orang tua dari suatu node ada 2.

Untuk membedakan pohon n-ary dengan yang dipakai dalam makalah ini, lihatlah kedua pohon dibawah ini.



Gambar 2 Pohon N-ary



Gambar 3 Pohon dengan 2 orang tua

Dalam pohon, node yang berada di atas adalah orang tua dari node terhubung yang berada di bawahnya. Node yang berada dibawah disebut anak dari node terhubung yang berada diatasnya. Node dengan orang tua yang sama disebut saling saudara kandung. Akar adalah node paling atas. Daun adalah node-node yang tidak memiliki anak.

III. PENERAPAN KOMBINATORIAL DAN PELUANG DISKRIT

Penerapan kombinatorial dan peluang diskrit dapat berguna dalam ilmu genetika. Contoh-contoh kegunaannya ialah :

- Menentukan peluang sifat pada anak.
- Menentukan kemungkinan orang tua kandung
- Menentukan asal penyakit genetik

Untuk contoh-contoh di atas, akan kita bahas satu persatu.

A. Menentukan Peluang Sifat Anak

Menentukan peluang sifat anak akan sangat bermanfaat dalam merencanakan suatu perternakan ataupun perkebunan. Dengan mempelajari peluang genetika diturunkan, dapat dihitung berapa besar kemungkinan munculnya bibit unggul.

Misalkan dalam perkebunan buah, tumbuhan yang akan ditanam memiliki sifat rasa buah manis, rasa buah masam, berbuah lebat dan jarang berbuah. Misalkan rasa buah manis dan berbuah lebat adalah sifat dominan tumbuhan tersebut. Tentu saja sang pemilik kebun menginginkan tumbuhan dengan rasa buah manis dan lebat berbuah.

Agar lebih mudah, rasa buah manis dilambangkan dengan M, rasa buah masam m, berbuah lebat B, berbuah jarang b. Jika sang pemilik memiliki sebuah bibit C dengan sifat MMbb dan bibit D dengan sifat mmBB serta ingin menggabungkan sifat keduanya, kita dapat menghitung berapa peluang sifat anak yang diinginkan muncul pada keturunan-keturunan tumbuhan tersebut.

Pada keturunan pertama :

	Mb
mB	MmBb

Tabel 1 Persilangan MMbb \times mmBB

Ukuran tabel ditentukan dari jumlah kombinasi gen yang disilangkan. Bibit C hanya memiliki 1 kombinasi, yaitu Mb. Seperti yang telah dijelaskan, gen yang disilangkan hanyalah salah satu dari sepasang gen sehingga pasangan gen MM hanya diambil M dan pasangan gen bb hanya diambil b. M dan b boleh digabung dan membentuk 1 kombinasi, sebab gen M dan b tidak saling mempengaruhi. Maka jumlah kombinasi didapat dari :

1 buah kombinasi antara MM, yaitu M dan

1 buah kombinasi antara bb, yaitu b.

Maka jumlah kombinasi gen MMbb adalah $1 \times 1 = 1$.

Bibit D juga hanya memiliki 1 kombinasi, yaitu mB.

Maka ukuran tabel ialah jumlah kombinasi gen bibit C dikalikan dengan kombinasi gen bibit D, yaitu 1×1 .

Dari tabel terlihat bahwa hasil keturunan dari persilangan tersebut hanya 1, yaitu berbuah manis dan lebat (MmBb).

Kemudian ketika sang pemilik ingin memperbanyak tumbuhan dengan sifat yang diinginkan ini, ternyata hasil persilangan dari keturunan pertama dengan keturunan pertama ini menghasilkan sebagian tumbuhan dengan sifat yang tidak diinginkan. Hal tersebut dapat dijelaskan dengan tabel berikut.

	MB	Mb	mB	mb
MB	MMBB	MMBb	MmBB	MmBb
Mb	MMBb	MMbb	MmBb	Mmbb
mB	MmBB	MmBb	mmBB	mmBb
mb	MmBb	Mmbb	mmBb	mmbb

Tabel 2 Persilangan MmBb \times MmBb

Seperti yang telah dijelaskan, ukuran dari tabel 2 didapat seperti pada cara tabel 1. Jumlah kombinasi yang dapat tercipta dari gen MmBb adalah 4 buah. 4 kombinasi tersebut didapat dari :

2 buah kombinasi antara Mm, yaitu M dan m, dan

2 buah kombinasi antara Bb, yaitu B dan b.

Maka jumlah kombinasi gen MmBb adalah $2 \times 2 = 4$.

Ukuran tabel yang dibutuhkan adalah 4×4 .

Terlihat dari tabel, hasil perbandingan sifat genotipe keturunan kedua adalah :

MMBB : 1

MMBb : 2

MMbb : 1

MmBB : 2

MmBb : 4

Mmbb : 2

mmBB : 1

mmBb : 2

mmbb : 1

Dan perbandingan fenotipenya :

Manis Lebat : Manis Jarang : Masam Lebat : Masam Jarang = 9 : 3 : 3 : 1

Maka peluang dari tumbuhan tersebut berbuah manis dan lebat adalah $9/16 = 0,5625$.

Dengan cara seperti ini, kita dapat menghitung peluang sifat keturunan-keturunan selanjutnya, namun akan lebih sulit, sebab terdapat banyak variasi gen tetua yang saling disilangkan.

B. Menentukan Kemungkinan Orang Tua Kandung

Untuk menjelaskan bagian ini, saya akan mengambil contoh pada masalah penurunan jenis golongan darah dari orang tua ke anak. Untuk itu, akan dijelaskan tentang gen golongan darah terlebih dahulu.

Golongan darah memiliki 3 tipe gen, yaitu I^A , I^B , dan I^O . Gen I^A dan I^B memiliki sifat lebih dominan terhadap I^O . Sehingga 4 golongan darah yang kita kenal dapat dijelaskan sebagai berikut :

- Golongan O : $I^O I^O$
- Golongan A : $I^A I^A$ atau $I^A I^O$
- Golongan B : $I^B I^B$ atau $I^B I^O$
- Golongan AB : $I^A I^B$

Terkadang kita mendengar masalah anak kandung akibat dari perbedaan golongan darah anak dari orang tuanya. Sang anak dianggap bukan anak kandung dari salah satu atau kedua orang tuanya karena golongan darahnya berbeda dari kedua orang tuanya. Apakah benar anak tersebut bukan anak kandung dari orang tuanya ? Hal tersebut dapat dijelaskan sebagai berikut :

Misalkan jika ayah bergolongan darah A, dan ibu bergolongan darah B, ternyata anak mereka bergolongan darah O. Maka gen yang sudah dapat dipastikan adalah gen anak, yaitu $I^O I^O$.

Sedangkan gen ayahnya ialah $I^A I^A$ atau $I^A I^O$ dan gen ibunya ialah $I^B I^B$ atau $I^B I^O$.

Maka dibuat 4 tabel kemungkinan variasi gen ayah dan ibu

Ibu \ Ayah	I^A
I^B	$I^A I^B$

Tabel 3 Persilangan $I^A I^A \times I^B I^B$

Ibu \ Ayah	I^A
I^B	$I^A I^B$
I^O	$I^A I^O$

Tabel 4 Persilangan $I^A I^A \times I^B I^O$

Ibu \ Ayah	I^A	I^O
I^B	$I^A I^B$	$I^B I^O$

Tabel 5 Persilangan $I^A I^O \times I^B I^B$

Ibu \ Ayah	I^A	I^O
I^B	$I^A I^B$	$I^B I^O$
I^O	$I^A I^O$	$I^O I^O$

Tabel 6 Persilangan $I^A I^O \times I^B I^O$

Maka hasil dari tabel diatas ialah anak tersebut adalah anak kandung dari kedua orang tuanya jika dan hanya jika gen sang ayah adalah $I^A I^O$ dan gen sang ibu adalah $I^B I^O$.

Dari penjelasan di atas, dapat pula disimpulkan bahwa akibat gen A dan B lebih dominan daripada gen O maka kombinasi golongan darah yang tidak ada AB atau A pada salah satu orang tua, tidak mungkin memiliki anak dengan golongan darah A. Demikian pula kombinasi golongan darah yang tidak ada AB atau A pada salah satu orang tua, tidak mungkin memiliki anak dengan golongan darah B.

Akibat golongan gen I^O bersifat resesif, maka golongan jika kedua orang tua bergolongan darah O sudah dapat dipastikan anaknya akan bergolongan darah O.

C. Menentukan Asal Penyakit Genetik

Beberapa contoh penyakit yang disebabkan oleh keturunan ialah

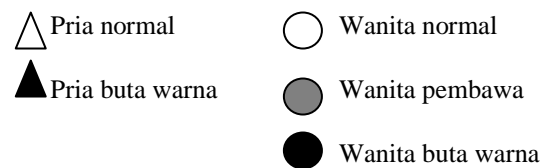
- Achondroplasia
- Buta warna
- Huntington

Untuk contoh penerapan dalam mengetahui asal penyakit genetik kita ambil buta warna.

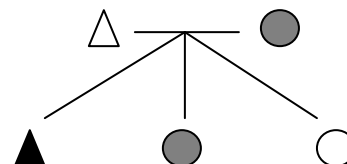
Buta warna adalah penyakit yang diturunkan dalam kromosom X pada kromosom penentu kelamin. Seperti yang kita ketahui, kromosom kelamin pria adalah XY dan kromosom kelamin wanita adalah XX.

Buta warna merupakan sifat keturunan yang bersifat resesif. Buta warna lebih sering terdapat pada pria, sebab pria hanya mempunyai 1 buah kromosom X sehingga ketika kromosom X tersebut memiliki sifat buta warna, maka sudah pasti pria tersebut buta warna. Lain halnya dengan wanita, hanya wanita yang pada kedua kromosom X-nya memiliki sifat buta warna yang akan buta warna. Wanita dengan salah satu atau kedua kromosom X yang memiliki sifat tidak buta warna, tidak akan buta warna. Namun wanita dengan salah satu kromosom X bersifat buta warna dan kromosom X lainnya tidak buta warna, dapat menurunkan penyakit buta warna pada anaknya walaupun wanita tersebut tidak buta warna.

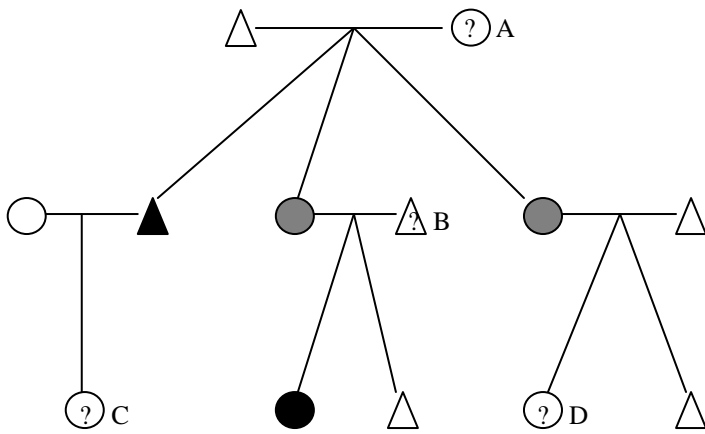
Agar lebih mudah dalam melihat turunan penyakit genetika (kita gunakan buta warna sebagai contoh), kita akan menggunakan pohon yang menggambarkan sebuah keluarga. Lambang untuk pohon keluarga kita misalkan sebagai berikut :



Misalkan sebuah keluarga dengan ayah normal, ibu pembawa sifat buta warna, anak laki-laki buta warna, anak perempuan normal, serta anak perempuan pembawa akan digambarkan sebagai berikut :



Dengan analisis terhadap anak dan orang tua dari seseorang, dapat diketahui apakah ia seorang buta warna, pembawa sifat buta warna, ataupun normal. Untuk penjelasan tentang analisis tersebut, perhatikan gambar di bawah ini.



Misalkan A, B, C, D adalah orang yang tidak diketahui apakah buta warna atau tidak.

Anak-anak dari A adalah pria buta warna, dan 2 wanita pembawa sifat buta warna. Kromosom X pada anak-anak A yang memiliki sifat buta warna dipastikan berasal dari A, sebab pasangan A tidak memiliki kromosom X dengan sifat buta warna. Maka salah satu kromosom X diketahui memiliki sifat buta warna, namun kromosom X lainnya tidak dapat diketahui, sehingga didapat A mungkin buta warna ataupun pembawa sifat buta warna.

B memiliki anak perempuan yang buta warna dan anak laki-laki yang normal. Kedua kromosom pada anak perempuan B memiliki sifat buta warna, maka dapat disimpulkan B adalah pria buta warna, sebab kromosom X yang didapat anak perempuan B dari B dipastikan memiliki sifat buta warna, dan B hanya mempunyai satu kromosom X.

C adalah perempuan sehingga akan memiliki satu kromosom X dari ayahnya, dan satu kromosom X dari ibunya. Kromosom X dari ibunya adalah kromosom X yang tidak memiliki sifat buta warna, sedangkan kromosom X dari ayahnya adalah kromosom X dengan sifat buta warna, sehingga C akan memiliki sifat pembawa buta warna.

Sama seperti C, D akan memiliki satu kromosom X yang normal dari ayahnya. Kromosom X dari ibunya memiliki peluang 50% untuk yang normal, dan 50% buta warna, sehingga D dapat diperkirakan 50% pembawa sifat buta warna, dan 50% normal.

IV. KESIMPULAN

Ilmu Genetika sangat berguna dalam hal perencanaan serta pencegahan berbagai hal yang berhubungan dengan genetik, serta mampu menjelaskan bagaimana sifat diturunkan dan bagaimana sifat yang tidak muncul pada orang tua dapat muncul pada anak.

Peluang dan kombinatorial diskrit dapat digunakan dalam

menentukan peluang sifat keturunan, serta menentukan kemungkinan kombinasi sifat yang dapat terjadi pada keturunan.

Pohon dapat menyatakan sifat-sifat pada suatu silsilah sehingga akan sangat memudahkan kita dalam menganalisis sifat-sifat genetik pada silsilah tersebut.

DAFTAR PUSTAKA

- Munir, Rinaldi, *Diktat Kuliah IF2091 Struktur Diskrit*, Program Studi Teknik Informatika Institut Teknologi Bandung, 2008
http://id.wikipedia.org/wiki/Hukum_Pewarisan_Mendel, diakses tanggal 15 Desember 2010 pukul 14.30
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK22098/>, diakses tanggal 15 Desember 2010 pukul 14.30
<http://www.scq.ubc.ca/a-monks-flourishing-garden-the-basics-of-molecular-biology-explained/>, diakses tanggal 16 Desember 2010 pukul 15.00
http://docs.google.com/viewer?a=v&q=cache:xDgNa7qxsR8J:www.fk.uwks.ac.id/elib/Arsip/Departemen/Medical_Genetik/Kelainan2%2520Autosomal%2520Dominan%2520%255BCompatibility%2520Mode%255D.pdf+autosomal+dominan&hl=id&gl=id&pid=bl&srcid=ADGEEShBHKCIsUQBzdQkuslyTb5cwTGAU4Ix-mh6BW1ZHeXq0i4r9xHlVDtYVuQ8xc05yTyJ-YcM3-bSNgW-KVM1mplvPos1-taJd5WP251FUEGw12iMph3dFL_2mA-IT54wcoAK4gOv&sig=AHIEtbQPCgmmQMqXcuJWxoellpScj-Pvgg, diakses tanggal 15 Desember 2010 pukul 15.00

PERNYATAAN

Dengan ini saya menyatakan bahwa makalah yang saya tulis ini adalah tulisan saya sendiri, bukan saduran, atau terjemahan dari makalah orang lain, dan bukan plagiasi.

Bandung, 15 Desember 2010

ttd

Freddi Yonathan, 13509012