

Implementasi Algoritma Pohon Keputusan untuk Memprediksi Risiko Penurunan Penyakit Hemofilia

Andri Nurdianto - 13523145^{1,2}

Program Studi Teknik Informatika

Sekolah Teknik Elektro dan Informatika

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

¹andri070805@gmail.com, ²13523145@std.stei.itb.ac.id

Abstract— Hemofilia adalah penyakit genetik yang mengganggu proses pembekuan darah akibat defisiensi faktor pembekuan tertentu yang diturunkan melalui kromosom jenis kelamin. Penyakit ini lebih sering terjadi pada pria, sedangkan wanita biasanya menjadi carrier, meskipun dalam kasus yang sangat jarang, wanita dapat menderita hemofilia. Penelitian ini bertujuan untuk memahami pola pewarisan hemofilia melalui pendekatan pohon keputusan dan kombinatorika. Dengan menggunakan probabilitas, penelitian ini menghitung peluang berbagai kombinasi genetik dari pasangan orang tua, termasuk pria normal, pria hemofilia, wanita normal, dan wanita carrier.

Keywords— Hemofilia, Kromosom, Pohon Keputusan, Kombinatorika

I. PENDAHULUAN

Hemofilia adalah salah satu penyakit genetik yang menyebabkan gangguan pada proses pembekuan darah. Penyakit ini disebabkan oleh defisiensi atau ketiadaan faktor pembekuan tertentu, seperti faktor VIII (Hemofilia A) atau faktor IX (Hemofilia B) yang berperan penting dalam proses hemostasis. Kondisi ini dapat menyebabkan perdarahan yang sulit berhenti, baik secara langsung atau juga setelah cedera kecil sehingga dapat menimbulkan komplikasi serius jika seseorang dengan penyakit tersebut tidak ditangani dengan baik.

Pemahaman mengenai penyakit ini bisa ditingkatkan dengan mengetahui faktor-faktor yang menyebabkannya. Faktor risiko seperti riwayat keluarga, mutasi genetik, serta pola hereditas memainkan peran signifikan dalam menentukan kemungkinan seseorang mewarisi penyakit ini.

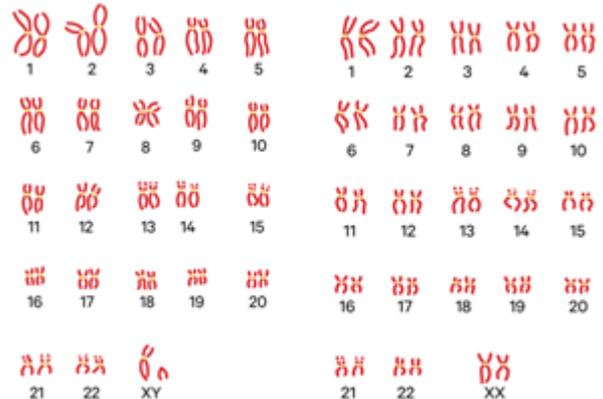
Untuk menganalisis risiko pewarisan hemofilia, metode algoritma pohon keputusan dan kombinatorika digunakan dalam penelitian ini. Algoritma pohon keputusan adalah salah satu metode yang dapat digunakan dalam memecahkan masalah klasifikasi dan prediksi. Metode ini bekerja dengan membangun struktur pohon yang berisi aturan-aturan sederhana untuk memisahkan data ke dalam kelompok-kelompok tertentu berdasarkan kombinasi genotipe kedua orang tua. Sementara itu, kombinatorika diterapkan untuk menghitung peluang terjadinya setiap kombinasi genetik secara matematis yang menghasilkan estimasi probabilitas anak menderita hemofilia atau menjadi carrier.

II. LANDASAN TEORI

A. Penyakit Genetik

Penyakit adalah kondisi tidak normal yang dialami oleh sebagian orang yang umumnya menyerang tubuh manusia sehingga tidak dapat berfungsi seperti seharusnya. Berbagai macam penyakit dapat menyerang manusia baik faktor dalam tubuh (internal) ataupun faktor luar tubuh (eksternal) seperti virus, bakteri, atau gaya hidup tidak sehat. Terdapat berbagai jenis penyakit, termasuk penyakit menular, tidak menular, dan penyakit keturunan (genetik) [1].

Penyakit genetik adalah gangguan kesehatan yang muncul akibat perubahan atau mutasi pada gen atau kromosom. Mutasi ini dapat mengganggu fungsi normal sistem tubuh dan berpotensi memicu berbagai jenis penyakit yang tingkat keparahannya bergantung pada jenis serta lokasi mutasi. Penyakit genetik biasanya diwariskan dari orang tua kepada anak-anaknya.

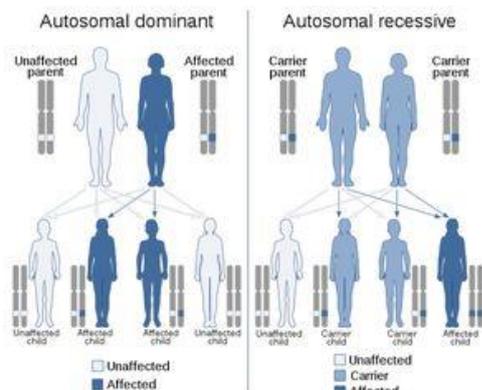


Gambar 1. Kromosom pada manusia

Sumber: [https://core-](https://core-ruangguru.s3.amazonaws.com/assets/ruang_belajar/questions/q_ld1gbj7967.png)

[ruangguru.s3.amazonaws.com/assets/ruang_belajar/questions/q_ld1gbj7967.png](https://core-ruangguru.s3.amazonaws.com/assets/ruang_belajar/questions/q_ld1gbj7967.png)

Secara umum, penyakit genetik tidak dapat dicegah sepenuhnya karena sifatnya yang turun-temurun. Namun, diagnosis lebih awal melalui pemeriksaan genetik dan konsultasi medis dapat membantu mendeteksi kondisi ini lebih awal, sehingga memungkinkan upaya pencegahan atau pengelolaan yang lebih baik untuk menghindari komplikasi serius [1].



Gambar 2. Pewarisan penyakit genetik

Sumber:

<https://asset.kompas.com/crops/FZAPpTznI8sBklvDR1GtMbQHRDg=/19x10:793x525/375x240/data/photo/2022/07/04/62c28cca13a3d.jpg>

B. Hemofilia

Hemofilia adalah kelainan genetik yang sebagian besar mengganggu kemampuan tubuh untuk membuat bekuan darah, proses yang diperlukan untuk menghentikan pendarahan. Hal ini menyebabkan orang dapat mengalami pendarahan dalam waktu yang lebih lama setelah cedera, mudah memar, dan peningkatan risiko pendarahan di dalam sendi ataupun otak. Mereka yang mengalami penyakit ini dalam kasus ringan mungkin hanya mengalami gejala setelah kecelakaan atau selama operasi. Pendarahan ke dalam sendi dapat mengakibatkan kerusakan permanen sementara pendarahan di otak dapat mengakibatkan sakit kepala jangka panjang, kejang, atau tingkat kesadaran yang berubah [2].

Ada dua jenis utama hemofilia, Hemofilia A yang terjadi karena rendahnya jumlah faktor pembekuan VIII, dan hemofilia B yang terjadi karena rendahnya kadar faktor pembekuan IX [3]. Mereka biasanya diwarisi dari orang tua melalui kromosom X yang membawa gen yang tidak berfungsi. Paling sering ditemukan pada pria, hemofilia juga dapat mempengaruhi wanita, meskipun sangat jarang. Seorang wanita perlu mewarisi dua kromosom X yang terpengaruh untuk terpengaruh, sedangkan pria hanya perlu satu kromosom X yang terpengaruh. Ada kemungkinan bagi mutasi baru untuk terjadi selama perkembangan awal, atau hemofilia dapat berkembang di kemudian hari karena antibodi yang terbentuk terhadap faktor pembekuan. Jenis lainnya termasuk hemofilia C yang terjadi karena rendahnya kadar faktor XI, penyakit von Willebrand yang terjadi karena rendahnya kadar zat yang disebut faktor von Willebrand, dan parahofilia yang terjadi karena rendahnya kadar faktor V. Hemofilia A, B, dan C mencegah jalur intrinsik berfungsi dengan baik; jalur pembekuan ini diperlukan ketika terjadi kerusakan pada endotelium pembuluh darah. Hemofilia yang didapat berhubungan dengan kanker, gangguan autoimun, dan kehamilan. Diagnosis dilakukan dengan menguji darah untuk kemampuannya membeku dan kadar faktor pembekuannya [4].

Pencegahan dapat dilakukan dengan membuang sel telur, membuahnya, dan menguji embrio sebelum memindahkannya ke rahim. Embrio manusia dalam penelitian dapat dianggap sebagai objek/proses teknis. Faktor pembekuan darah yang hilang diganti untuk mengobati

hemofilia. Ini dapat dilakukan secara teratur atau selama episode pendarahan. Penggantian dapat dilakukan di rumah atau di rumah sakit. Faktor pembekuan dibuat dari darah manusia atau dengan metode rekombinan. Hingga 20% orang mengembangkan antibodi terhadap faktor pembekuan yang membuat pengobatan lebih sulit. Obat desmopresin dapat digunakan pada mereka yang menderita hemofilia A ringan. Studi terapi gen sedang dalam uji coba manusia awal.

Hemofilia A mempengaruhi sekitar 1 dari 5.000–10.000, sedangkan hemofilia B mempengaruhi sekitar 1 dari 40.000 laki-laki saat lahir. Karena hemofilia A dan B keduanya adalah kelainan resesif terkait-X, perempuan jarang terkena dampak parah. Beberapa perempuan dengan gen nonfungsional pada salah satu kromosom X mungkin bergejala ringan. Hemofilia C terjadi secara merata pada kedua jenis kelamin dan sebagian besar ditemukan pada orang Yahudi Ashkenazi. Pada tahun 1800-an hemofilia B umum terjadi dalam keluarga kerajaan Eropa [5].

Gejala khas bervariasi tergantung pada tingkat keparahannya. Secara umum, gejalanya adalah episode pendarahan internal atau eksternal yang disebut "perdarahan". Orang dengan hemofilia yang lebih parah mengalami pendarahan yang lebih parah dan lebih sering, sementara orang dengan hemofilia ringan biasanya mengalami gejala yang lebih ringan kecuali setelah operasi atau trauma serius. Dalam kasus hemofilia sedang, gejalanya bervariasi yang bermanifestasi sepanjang spektrum antara bentuk parah dan ringan [6].

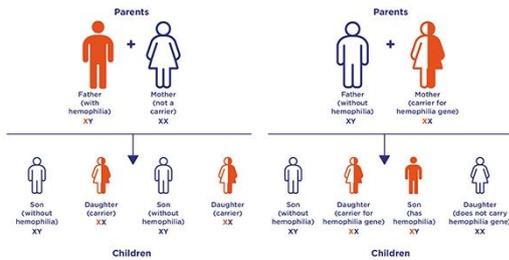
Baik pada hemofilia A maupun B, terjadi perdarahan spontan tetapi waktu perdarahan normal, waktu protrombin normal, waktu trombin normal, tetapi waktu tromboplastin parsial memanjang. Perdarahan internal umum terjadi pada orang dengan hemofilia berat dan beberapa individu dengan hemofilia sedang. Jenis perdarahan internal yang paling khas adalah perdarahan sendi ketika darah masuk ke dalam ruang sendi. Ini paling umum terjadi pada penderita hemofilia berat dan dapat terjadi secara spontan (tanpa trauma yang jelas). Jika tidak segera diobati, perdarahan sendi dapat menyebabkan kerusakan sendi permanen dan cacat. Perdarahan ke dalam jaringan lunak seperti otot dan jaringan subkutan tidak terlalu parah tetapi dapat menyebabkan kerusakan dan memerlukan pengobatan. Anak-anak dengan hemofilia ringan hingga sedang mungkin tidak memiliki tanda atau gejala apa pun saat lahir, terutama jika mereka tidak menjalani sunat. Gejala pertama mereka sering kali berupa memar dan hematoma yang sering dan besar akibat sering terbentur dan jatuh saat mereka belajar berjalan. Pembengkakan dan memar akibat pendarahan pada sendi, jaringan lunak, dan otot juga dapat terjadi. Anak-anak dengan hemofilia ringan mungkin tidak menunjukkan gejala yang nyata selama bertahun-tahun. Sering kali, tanda pertama pada penderita hemofilia yang sangat ringan adalah pendarahan hebat akibat prosedur perawatan gigi, kecelakaan, atau operasi. Wanita yang menjadi pembawa biasanya memiliki cukup faktor pembekuan dari satu gen normal mereka untuk mencegah masalah pendarahan serius, meskipun beberapa mungkin muncul sebagai penderita hemofilia ringan [7].

Seorang ibu yang menjadi pembawa memiliki peluang 50% untuk mewariskan kromosom X yang cacat kepada putrinya, sementara seorang ayah yang terkena akan selalu mewariskan gen yang cacat kepada putrinya. Seorang anak laki-laki tidak

dapat mewarisi gen yang cacat dari ayahnya. Pengujian genetik dan konseling genetik direkomendasikan untuk keluarga dengan hemofilia. Pengujian prenatal, seperti amniosentesis, tersedia untuk wanita hamil yang mungkin menjadi pembawa kondisi tersebut [8].

Seperti halnya semua kelainan genetik, manusia juga dapat memperolehnya secara spontan melalui mutasi, daripada mewarisinya, karena mutasi baru pada salah satu gamet orang tuanya. Mutasi spontan mencakup sekitar 33% dari semua kasus hemofilia A. Mutasi paling umum yang menyebabkan kasus hemofilia A yang parah adalah inversi dalam intron 22 gen faktor VIII (F8) yang terletak di dekat ujung kromosom X yang menyebabkan persilangan abnormal selama meiosis [9]. Sekitar 30% kasus hemofilia B merupakan hasil dari mutasi gen spontan. Jika seorang perempuan melahirkan anak laki-laki dengan kondisi hemofilia, maka perempuan tersebut merupakan seorang *carrier* atau pembawa kelaianan darah hemofilia. Sehingga penyakit tersebut merupakan hasil mutasi spontan [10].

Jika seorang laki-laki mengidap penyakit ini dan memiliki anak dengan seorang perempuan yang bukan pembawa, anak perempuannya akan menjadi pembawa hemofilia. Namun, anak laki-laknya tidak akan terkena penyakit ini. Penyakit ini terkait kromosom X dan sang ayah tidak dapat mewariskan hemofilia melalui kromosom Y. Laki-laki dengan kelainan ini tidak lebih mungkin mewariskan gen tersebut kepada anak-anaknya daripada perempuan pembawa, meskipun semua anak perempuan yang mereka lahirkan akan menjadi pembawa dan semua anak laki-laki yang mereka ayahi tidak akan menderita hemofilia (kecuali jika sang ibu adalah pembawa) [11].



Gambar 3. Penurunan penyakit hemofilia
Sumber:

<https://gwsmedika.id/next/image?url=https%3A%2F%2Fstatic.gwsmedika.id%2Farticle%2F9c4d1f80-9ef4-48f7-9310-1b06da50f39b%2Fimages%2F9c4d1f80-9ef4-48f7-9310-cdc51a74a554.jpg&w=1200&q=100>

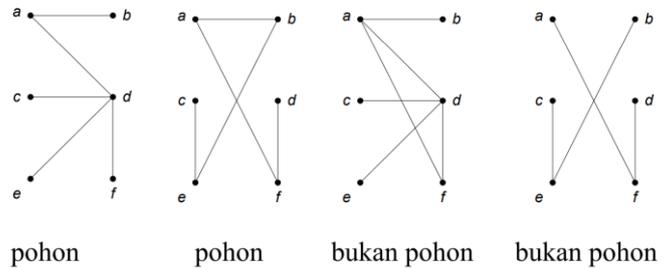
Fenotype	Genotype	Gamet
♂ hemofilia	X^hY	X^hY
♂ normal	XY	X, Y
♀ hemofilia	X^hX^h	X^h
♀ normal	X^HX^H, X^HX^h	X^H, X^h

Gambar 4. Fenotipe, genotype, dan gamet hemofilia
Sumber: <https://roboguru-forum-cdn.ruangguru.com/image/6fab8ddf-b15e-469a-bfb9-968e6e3dd57d.jpg>

Hemofilia dapat didiagnosis sebelum, selama, atau setelah kelahiran jika ada riwayat keluarga yang mengalami kondisi tersebut. Ada beberapa pilihan yang tersedia bagi orang tua. Jika tidak ada riwayat keluarga yang mengalami hemofilia, biasanya hemofilia baru didiagnosis saat anak mulai berjalan atau merangkak. Anak yang terkena hemofilia mungkin mengalami pendarahan sendi atau mudah memar [12].

C. Pohon

Pohon merupakan graf atau struktur yang terdiri dari simpul (titik sudut) dan garis yang menghubungkan simpul-simpul tersebut serta tak memiliki sirkuit [13].



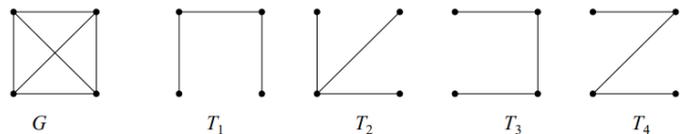
Gambar 5. Pohon dan bukan pohon

Sumber: Slide bahan kuliah

Sifat-sifat pohon, misalkan $G = (V, E)$ adalah graf tak berarah sederhana dan memiliki simpul sejumlah n . Maka, semua pernyataan di bawah ini adalah identik:

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 [13].

Pohon merentang (spanning tree) dari sebuah pohon merupakan upagraf merentang yang berupa pohon. Upagraf merentang (spanning subgraph) adalah upagraf dari graf G yang mengandung semua simpul di dalam graf G . Pohon merentang dari graf G diperoleh dengan memotong sirkuit di dalam graf [13].



Gambar 6. Pohon $T_1, T_2, T_3,$ dan T_4 adalah upagraf dari G
Sumber: slide bahan kuliah

Setiap graf terhubung mempunyai paling sedikit satu buah pohon merentang. graf tak-terhubung dengan k komponen mempunyai k buah hutan merentang yang disebut hutan merentang (spanning forest).

D. Kombinatorika

Kombinatorika adalah cabang matematika yang membahas sifat-sifat dan cara menghitung struktur-struktur terhingga. Kombinatorika berkaitan dengan cabang-cabang matematika lain, serta mempunyai banyak penerapan di ilmu logika,

biologi, sampai ilmu komputer. Dalam matematika murni, permasalahan kombinatorika banyak ditemukan khususnya di aljabar, teori peluang, topologi, geometri, dan bidang-bidang terapannya [14].

Terdapat 2 aturan dalam kombinatorial yaitu aturan penjumlahan dan aturan perkalian.

1. Kaidah perkalian
Percobaan 1: p hasil
Percobaan 2: q hasil
Percobaan 1 dan percobaan 2: $p \times q$ hasil
2. Kaidah penjumlahan
Percobaan 1: p hasil
Percobaan 2: q hasil
Percobaan 1 dan percobaan 2: $p + q$ hasil

Perluasan dari masing-masing kaidah dasar menghitung, misalkan ada n percobaan, masing-masing dengan p_i hasil

1. Kaidah perkalian
 $p_1 \times p_2 \times \dots \times p_n$ hasil
2. Kaidah penjumlahan
 $p_1 + p_2 + \dots + p_n$ hasil

Terdapat 2 rumus umum yang ada dalam kombinatorial yaitu permutasi dan kombinasi. Permutasi dan kombinasi adalah dua cara berbeda untuk menyusun suatu himpunan.

Permutasi adalah jumlah urutan berbeda dari pengaturan objek-objek. Permutasi adalah bentuk khusus dari aplikasi kaidah perkalian. Menurut kaidah perkalian, permutasi dari n objek adalah

$$n(n-1)(n-2)\dots(2)(1) = n!$$

Permutasi r dari n elemen adalah jumlah kemungkinan urutan r buah elemen yang dipilih dari n buah elemen, dengan $r \leq n$ yang dalam hal ini, pada setiap kemungkinan urutan tidak ada elemen yang sama

$$P(n, r) = \frac{n(n-1)(n-2)\dots(n-(r-1))}{(n-r)!} = \frac{n!}{(n-r)!}$$

Gambar 7. Rumus permutasi r dari n elemen
Sumber: Slide bahan kuliah

Kombinasi adalah bentuk khusus dari permutasi. Jika pada permutasi urutan kemunculan diperhitungkan, maka pada kombinasi urutan kemunculan diabaikan [13].

Kombinasi r elemen dari n elemen, atau $C(n, r)$, adalah jumlah pemilihan yang tidak terurut r elemen yang diambil dari n buah elemen.

$$\frac{n(n-1)(n-2)\dots(n-(r-1))}{r!} = \frac{n!}{r!(n-r)!} = C(n, r)$$

Gambar 8. Rumus kombinasi r dari n elemen
Sumber: Slide bahan kuliah

III. IMPLEMENTASI DAN PEMBAHASAN

A. Perhitungan Jumlah Pasangan

Hemofilia adalah kelainan genetik yang diwariskan melalui kromosom X. Pria hanya memiliki satu kromosom X (**XY**), sedangkan wanita memiliki dua kromosom X (**XX**). Gen hemofilia (h) bersifat resesif, sehingga:

- Wanita normal: **XX**

- Wanita *carrier*: **X^hX**
- Wanita hemofilia: **X^hX^h**
- Pria normal: **XY**
- Pria hemofilia: **X^hY**

Sebagai catatan wanita dengan penyakit hemofilia jarang sekali terjadi. Wanita dengan penyakit hemofilia kemungkinan besar akan meninggal sebelum dewasa sehingga wanita dengan hemofilia akan dihapus dari daftar kemungkinan.

Ada 2 kemungkinan pria yaitu normal dan hemofilia dan 2 kemungkinan wanita yaitu normal dan *carrier*. Dengan aturan perkalian maka akan ada 2×2 yaitu 4 kemungkinan:

1. Pria normal (**XY**) dengan wanita normal (**XX**)
2. Pria normal (**XY**) dengan wanita *carrier* (**X^hX**)
3. Pria hemofilia (**X^hY**) dengan wanita normal (**XX**)
4. Pria hemofilia (**X^hY**) dengan wanita *carrier* (**X^hX**)

B. Keturunan Pria Normal dan Wanita Normal



Gambar 9. Pohon keputusan keturunan pria normal dan wanita normal

Sumber: dokumentasi pribadi

Pada gambar, pohon keputusan menunjukkan pasangan antara pria normal (**XY**) dan wanita normal (**XX**). Dari kombinasi kromosom pasangan tersebut, terdapat dua kemungkinan keturunan, yaitu:

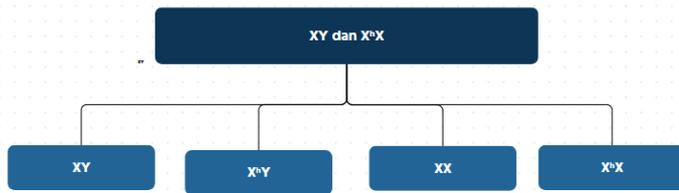
1. Keturunan laki-laki (**XY**):
 - Pria memberikan kromosom **Y**.
 - Wanita memberikan kromosom **X**.
 - Anak laki-laki memiliki kombinasi kromosom **XY** yang menunjukkan laki-laki normal.
2. Keturunan perempuan (**XX**):
 - Pria memberikan kromosom **X**.
 - Wanita memberikan kromosom **X**.
 - Anak perempuan memiliki kombinasi kromosom **XX** yang menunjukkan perempuan normal.

Karena setiap kromosom dari kedua orang tua dipilih secara acak dengan peluang yang sama, maka:

- Peluang mendapatkan anak laki-laki normal (**XY**) adalah 50%.
- Peluang mendapatkan anak perempuan normal (**XX**) adalah 50%.

Pasangan ini tidak memiliki risiko keturunan hemofilia karena tidak ada gen hemofilia (**X^h**) dalam kombinasi mereka.

C. Keturunan Pria Normal dan Wanita Carrier



Gambar 10. Pohon keputusan keturunan pria normal dan wanita carrier

Sumber: dokumentasi pribadi

Pada gambar, pohon keputusan menunjukkan pasangan antara pria normal (**XY**) dan wanita carrier (**X^hX**). Kombinasi kromosom dari pasangan ini menghasilkan empat kemungkinan keturunan, yaitu:

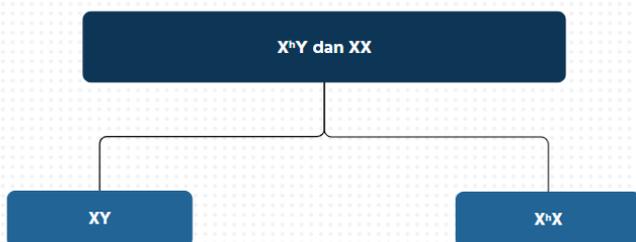
1. Keturunan laki-laki normal (**XY**):
 - Pria memberikan kromosom **Y**.
 - Wanita memberikan kromosom **X**.
 - Anak laki-laki memiliki kombinasi kromosom **XY** yang menunjukkan laki-laki normal.
2. Keturunan laki-laki hemofilia (**X^hY**):
 - Pria memberikan kromosom **Y**.
 - Wanita memberikan kromosom **X^h**.
 - Anak laki-laki memiliki kombinasi kromosom **X^hY** yang menunjukkan laki-laki hemofilia.
3. Keturunan perempuan normal (**XX**):
 - Pria memberikan kromosom **X**.
 - Wanita memberikan kromosom **X**.
 - Anak perempuan memiliki kombinasi kromosom **XX** yang menunjukkan perempuan normal.
4. Keturunan perempuan carrier (**X^hX**):
 - Pria memberikan kromosom **X**.
 - Wanita memberikan kromosom **X^h**.
 - Anak perempuan memiliki kombinasi kromosom **X^hX** yang menunjukkan perempuan carrier.

Karena setiap kromosom dari kedua orang tua dipilih secara acak dengan peluang yang sama, maka peluang masing-masing keturunan adalah:

- 25% laki-laki normal (**XY**).
- 25% laki-laki hemofilia (**X^hY**).
- 25% perempuan normal (**XX**).
- 25% perempuan carrier (**X^hX**).

Pasangan ini memiliki risiko melahirkan anak laki-laki hemofilia sebesar 25% dan ada risiko anak perempuan menjadi hemofilia sebagai carrier.

D. Keturunan Pria Hemofilia dan Wanita Normal



Gambar 11. Pohon keputusan keturunan pria hemofilia dan wanita normal

Sumber: dokumentasi pribadi

Pada gambar, pohon keputusan menunjukkan pasangan antara pria hemofilia (**X^hY**) dan wanita normal (**XX**). Dari kombinasi kromosom pasangan tersebut, terdapat dua kemungkinan keturunan, yaitu:

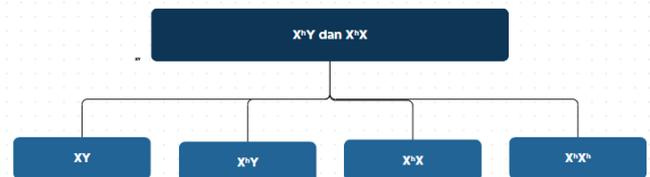
1. Keturunan laki-laki (**XY**):
 - Pria memberikan kromosom **Y**.
 - Wanita memberikan kromosom **X**.
 - Anak laki-laki memiliki kombinasi kromosom **XY** yang menunjukkan laki-laki normal.
2. Keturunan perempuan (**X^hY**):
 - Pria memberikan kromosom **X^h**.
 - Wanita memberikan kromosom **X**.
 - Anak perempuan memiliki kombinasi kromosom **X^hX** yang menunjukkan perempuan normal.

Karena setiap kromosom dari kedua orang tua dipilih secara acak dengan peluang yang sama, maka:

- Peluang mendapatkan anak laki-laki normal (**XY**) adalah 50%.
- Peluang mendapatkan anak perempuan carrier (**X^hX**) adalah 50%.

Pasangan ini memiliki risiko melahirkan anak perempuan menjadi hemofilia sebagai carrier sebesar 50% dan tidak ada risiko anak laki-laki menjadi hemofilia.

E. Keturunan Pria Hemofilia dan Wanita Carrier



Gambar 12. Pohon keputusan keturunan pria hemofilia dan wanita carrier

Sumber: dokumentasi pribadi

Pada gambar, pohon keputusan menunjukkan kombinasi kromosom dari pasangan pria hemofilia (**X^hY**) dan wanita carrier (**X^hX**). Kombinasi ini menghasilkan empat kemungkinan keturunan:

1. Keturunan laki-laki normal (**XY**):
 - Pria memberikan kromosom **Y**.
 - Wanita memberikan kromosom **X**.
 - Anak laki-laki memiliki kombinasi kromosom **XY** yang menunjukkan laki-laki normal.
2. Keturunan laki-laki hemofilia (**X^hY**):
 - Pria memberikan kromosom **Y**.
 - Wanita memberikan kromosom **X^h**.
 - Anak laki-laki memiliki kombinasi kromosom **X^hY** yang menunjukkan laki-laki hemofilia.
3. Keturunan perempuan carrier (**X^hX**):
 - Pria memberikan kromosom **X^h**.
 - Wanita memberikan kromosom **X**.
 - Anak perempuan memiliki kombinasi kromosom **X^hX** yang menunjukkan perempuan carrier.
4. Keturunan perempuan hemofilia (**X^hX^h**):
 - Pria memberikan kromosom **X^h**.

- Wanita memberikan kromosom X^h .
- Anak perempuan memiliki kombinasi kromosom X^hX^h yang menunjukkan perempuan hemofilia.

Namun, perlu diingat bahwa bayi perempuan yang memiliki penyakit hemofilia sangat jarang dapat bertahan hidup setelah dilahirkan. Karena setiap kromosom dari kedua orang tua dipilih secara acak dengan peluang yang sama, kemungkinan keturunan dari pasangan ini adalah:

- 33% laki-laki normal (XY).
- 33% laki-laki hemofilia (X^hY).
- 33% perempuan *carrier* (X^hX).

Dengan demikian, pasangan ini memiliki risiko melahirkan anak dengan hemofilia sebesar 33% yang terjadi pada anak laki-laki hemofilia (X^hY).

IV. KESIMPULAN

Hasil penelitian menunjukkan bahwa risiko kelahiran anak dengan hemofilia bergantung pada genotipe kedua orang tua. Pada pasangan pria normal dan wanita *carrier*, peluang anak laki-laki menderita hemofilia adalah 25%, sedangkan anak perempuan memiliki peluang 25% menjadi *carrier*. Di sisi lain, pasangan pria hemofilia dan wanita *carrier* memiliki peluang lebih tinggi untuk melahirkan anak dengan hemofilia, mencapai lebih dari 50% yang terdiri dari laki-laki hemofilia dan perempuan hemofilia sebagai *carrier*. Sementara itu, bayi perempuan hemofilia sangat jarang dapat bertahan hidup setelah dilahirkan.

V. PENUTUP

Terima kasih kepada Allah SWT karena atas nikmat dan rahmat-Nya. Penulis dapat menyelesaikan makalah berjudul "Implementasi Algoritma Pohon Keputusan untuk Memprediksi Risiko Penurunan Penyakit Hemofilia" dengan baik. Selain itu, tidak lupa saya ucapkan terima kasih kepada dosen mata kuliah Matematika Diskrit, Teknik Informatika ITB Semester I 2024/2025, Arrival Dwi Sentosa, S.Kom., M.T., Dr. Ir. Rinaldi, M.T., dan Ir. Rila Mandala, M.Eng., Ph.D. yang telah membimbing penulis selama berkuliah di mata kuliah ini. Penulis juga berterima kasih kepada seluruh sumber yang dijadikan referensi pada makalah ini.

REFERENSI

- [1] W, Murwani Dewi. (2023). "Penyakit Genetika". Pajang Putra Wijaya. Diakses tanggal 7 Januari 2025
- [2] "What Are the Signs and Symptoms of Hemophilia?". NHLBI. July 13, 2013. Diakses tanggal 7 Januari 2025
- [3] "How Is Hemophilia Diagnosed?". NHLBI. July 13, 2013. Diakses tanggal 7 Januari 2025
- [4] "Apa Penyebab Hemofilia?". NHLBI. 13 Juli 2013. Diarsipkan dari versi asli tanggal 8 September 2016. Diakses pada 7 Januari 2025
- [5] Wynbrandt J, Ludman MD (2009). "Ensiklopedia Gangguan Genetik dan Cacat Lahir". Penerbitan Basis Info. P. 194. ISBN Telepon: 978-1-4381-2095-9. Diarsipkan dari versi asli tanggal 8 Januari 2014. Diakses tanggal 7 Januari 2025
- [6] Benson G, Auerswald G, Dolan G, Duffy A, Hermans C, Ljung R, Morfini M, Šalek SZ (2018). "Diagnosis dan perawatan pasien dengan hemofilia ringan: rekomendasi praktis untuk manajemen klinis". Transfusi Darah. Diakses tanggal 7 Januari 2025
- [7] Gualtierotti R, Garagiola I, Mortarino M, Spena S, Romero-Lux O, Peyvandi F (2024). "Kesetaraan gender dalam hemofilia: kebutuhan akan layanan kesehatan, advokasi keluarga, dan masyarakat". Front Med (Lausanne). Diakses tanggal 7 Januari 2025

- [8] Naqvi E. "Hemofilia dan Kehamilan – Berita Hemofilia Hari Ini". Diakses tanggal 7 Januari 2025
- [9] Hart DP, Giangrande PL (2019). "Dasar molekuler hemofilia". Hematologi Molekuler 4e. Wiley. hlm. 221–234. Diakses tanggal 7 Januari 2025
- [10] Oldenburg J, Pezeshkpoor B, Pavlova A (2014). "Tinjauan historis analisis genetik pada hemofilia A". Seminar Trombosis dan Hemostasis. Diakses tanggal 7 Januari 2025
- [11] CDC (2022). "Bagaimana Hemofilia Diwariskan | Hemofilia | NCBDDD | CDC". Pusat Pengendalian dan Pencegahan Penyakit. Diakses tanggal 7 Januari 2025
- [12] "Hemofilia — Diagnosis". Pilihan NHS. Layanan Kesehatan Nasional Inggris. Diarsipkan dari yang asli pada 2017-01-01. Diakses tanggal 7 Januari 2025
- [13] Munir, R. (2024). "23-Pohon-Bag1-2024". <https://informatika.stei.itb.ac.id/~rinaldi.munir/Matdis/2024-2025/23-Pohon-Bag1-2024.pdf>. Diakses tanggal 8 Januari 2025
- [14] P. Igor. "What is Combinatorics?". Diakses tanggal 8 Januari 2025
- [15] Munir, R. (2024). "18-Kombinatorika-Bagian1-2024". <https://informatika.stei.itb.ac.id/~rinaldi.munir/Matdis/2024-2025/18-Kombinatorika-Bagian1-2024.pdf>. Diakses tanggal 8 Januari 2025

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.

Sumedang, 8 Januari 2025



Andri Nurdianto
13523145