

**FREKUENSI GEN CUPING MELEKAT, ALIS MENYAMBUNG, LESUNG PIPIS DAN LIDAH MENGGULUNG
PADA MASYARAKAT DESA SUBAYA, KECAMATAN
KINTAMANI, KABUPATEN BANGLI**

**GEN FREQUENCIES OF OF ATTACHED EARLOBES, CONNECTED EYEBROWS (UNIBROW), DIMPLES,
AND TONGUE-ROLLING ON SUBAYA VILLAGE PEOPLE, KINTAMANI, BANGLI**

Yulia Mirayanti, I Ketut Junitha, Ida Bagus Made Suaskara

Program Studi Biologi Fakultas MIPA, Universitas Udayana, Bali

Email: mirayanty24@ymail.com

INTISARI

Penelitian ini dilakukan untuk mengetahui variasi dan frekuensi alel penentu ciri-ciri pada wajah dan cuping, berdasarkan ada tidaknya cuping melekat, alis menyambung, lesung pipi dan lidah menggulung pada masyarakat desa Subaya, Kecamatan Kintamani, Kabupaten Bangli. Penelitian dilakukan pada 100 sampel probandus (67 orang laki-laki dan 33 orang perempuan) diuji secara statistik dengan *Chi-Square Test*, serta dianalisis diagram *pedigree* masing-masing keluarga probandus. Hasil penelitian menunjukkan bahwa sebanyak 19% masyarakatnya memiliki sifat cuping melekat, 12% memiliki sifat alis menyambung, 7% dengan sifat lesung pipi dan 16% memiliki sifat lidah menggulung. Nilai frekuensi gen yang paling tinggi yaitu pada sifat cuping melekat (0,43), diikuti oleh sifat alis menyambung (0,34) dan lidah menggulung (0,084), serta frekuensi gen yang paling rendah adalah sifat lesung pipi (0,036).

Kata kunci: *pewarisan sifat autosomal, variasi genetik, desa Subaya, inbreeding*

ABSTRACT

This study was conducted to find out the determinant allele frequencies and variations of characteristics of face and earlobe, based on the presence or absence of attached earlobes, connected eyebrows (unibrow), dimples, and tongue-rolling on Subaya village people, Kintamani, Bangli. In this study, 100 samples of proband (67 men and 33 women) as the research data were tested by using Chi-Square Test. Then, the data were analyzed by pedigree diagram to each family. The results of study show that 19% of people have the characteristic of attached earlobes, 12% of people have the characteristic of connected eyebrows, 7% of people have the characteristic of dimples, and 16% of people have the characteristic of tongue-rolling. The highest gene frequency value is the characteristic of attached earlobes (0,43), then, followed by the characteristics of connected eyebrows (0,34) and tongue-rolling (0,084) as well as the lowest gene frequency is the characteristic of dimples (0,036).

Keywords: *autosomal inheritance, genetic variation, Subaya village, inbreeding*

PENDAHULUAN

Sifat dan ciri khas tersendiri atau unik dari setiap makhluk hidup didapat dari parental yang mengikuti pola penurunan tertentu (Ramandhani, 2013). Sifat-sifat manusia yang terkait autosom dapat disebabkan oleh gen dominan ataupun resesif. Menurut Aarsal (2012), penurunan yang ditentukan oleh gen resesif ditandai dengan adanya pelompatan generasi dalam munculnya suatu karakter pada individu, sedangkan gen dominan ditandai dengan penurunan secara berkesinambungan atau tidak terjadinya pelompatan generasi dalam pemunculannya.

Sifat atau ciri genetik autosomal dapat bervariasi antar etnis khususnya di Indonesia yang memiliki berbagai macam etnis, budaya, adat-istiadat dan juga bahasa (Dephan, 2003). Bali merupakan salah satu pulau di Negara Indonesia dengan budaya, etnis, adat-istiadat dan bahasa yang unik. Perkembangan masyarakat akibat invasi Majapahit, yang menyebabkan masyarakat Bali dikelompokkan menjadi dua kelompok yaitu Bali Mula (Bali Aga) dan Bali Dataran (Bali Majapahit) (Bagus, 1971).

Masyarakat desa Subaya merupakan bagian masyarakat Bali Dataran yang mendiami wilayah pegunungan terpencil di Kecamatan Kintamani, Kabupaten Bangli (Dwitari, 2013). Aturan perkawinan pada masyarakat desa Subaya yaitu apabila salah satu masyarakatnya menikah keluar Desa Subaya ataupun masyarakat dari luar menikah ke Desa Subaya maka harus melakukan upacara Naur Kelaci (Nyoman

Budiarta/Staff Desa Subaya, 2016) kom.pri. Hal tersebut menyebabkan munculnya isolasi fisik dan budaya yang tidak menutup kemungkinan adanya *inbreeding* dan berpengaruh terhadap struktur genetik masyarakatnya.

Berdasarkan latar belakang tersebut, maka dilakukan penelitian frekuensi variasi alel penentu ciri-ciri wajah dan cuping. Berdasarkan ada atau tidaknya sifat cuping melekat, alis menyambung, lesung pipi dan lidah menggulung yang diwariskan secara autosom pada masyarakat Desa Subaya, Kecamatan Kintamani, Kabupaten Bangli. Hasil penelitian ini dapat digunakan sebagai *database* yang bermanfaat dalam kepentingan perkembangan ilmu pengetahuan.

MATERI DAN METODE

Pengambilan data penelitian ini dilakukan di Desa Subaya, Kecamatan Bangli, Kabupaten Bangli. Sebanyak 100 kepala keluarga (KK) pada masyarakat Desa Subaya digunakan sebagai probandus (sampel) penelitian ini. Metode sampling pada penelitian ini menggunakan *simple random sampling* dengan memilih probandus secara acak dengan cara mengundi "*Cointoss*". Pengambilan sampel dilakukan setelah calon probandus diberikan penjelasan mengenai maksud dan tujuan penelitian serta bagaimana prosedur pengambilan sampel. Calon probandus yang telah bersedia, selanjutnya diarahkan untuk mengisi formulir biodata dan persetujuan probandus (*informed consent*). Materi dalam penelitian ini adalah individu dengan sifat cuping melekat, alis menyambung, lesung pipi dan lidah menggulung. Metode



pengolahan data pada penelitian ini dilakukan dengan uji *Chi-Square Test* : Daftar Kontingensi 2 x 2 dan Daftar Kontingensi 2 x 3, untuk melihat perbedaan secara statistik sifat yang dimiliki individu probandus dengan jenis kelaminnya (tingkat signifikansi 5% atau 0,05). Tahapan analisis data dilakukan dengan penghitungan frekuensi gen, serta analisis data diagram *pedigree* masing-masing keluarga probandus.

HASIL

Hasil penelitian frekuensi gen cuping melekat, alis menyambung, lesung pipi dan lidah menggulung pada **Tabel 1.** Persentase Jumlah Cuping Melekat, Alis Menyambung, Lesung Pipi dan Lidah Menggulung pada masyarakat desa Subaya, Kecamatan Kintamani, Kabupaten Bangli.

masyarakat Desa Subaya diambil 100 KK sebagai sampel probandus disajikan dalam Tabel 1.

Hasil penelitian pada 100 sampel probandus masyarakat Desa Subaya didapatkan sebanyak 19% masyarakatnya memiliki sifat cuping melekat, 12% memiliki sifat alis menyambung, 7% memiliki sifat lesung pipi dan 16% memiliki sifat lidah menggulung. Persentase variasi sifat cuping melekat pada masyarakat Desa Subaya, Kecamatan Kintamani Kabupaten Bangli disajikan dalam Tabel 2, dan alis menyambung dalam Tabel 3.

	Cuping melekat (%)	Cuping bebas (%)	Alis menyambung (%)	Alis Terpisah (%)	Lesung pipi (%)	Tanpa lesung pipi (%)	Lidah menggulung (%)	Lidah Melipat (%)
Laki-laki 67 orang	23	77	15	85	6	94	15	85
Perempuan 33 orang	12	88	6	94	9	91	18	82
Total 100 orang	19	81	12	88	7	93	16	84

Tabel 2. Variasi sifat cuping melekat pada masyarakat Desa Subaya, Kecamatan Kintamani Kabupaten Bangli.

	Cuping Melekat			Cuping Bebas (%)
	Simetris (%)	Asimetris Kanan (%)	Asimetris Kiri (%)	
Laki-laki 67 orang	21	2	0	77
Perempuan 33 orang	12	0	0	88
Total 100 orang	18	1	0	81

Tabel 3. Variasi sifat alis menyambung pada masyarakat Desa Subaya, Kecamatan Kintamani Kabupaten Bangli.

	Alis Menyambung		Alis Terpisah (%)
	Tebal (%)	Tipis (%)	
Laki-laki 67 orang	3	12	85
Perempuan 33 orang	0	6	93
Total 100 orang	2	10	88

Hasil uji *chi-square* pada 19% sampel probandus sifat cuping melekat menunjukkan bahwa variasi cuping melekat tidak berbeda nyata secara statistik, hubungannya dengan jenis kelamin baik laki-laki ataupun perempuan ($X^2 = 0,54$; db = 1; $\alpha = 5\%$ (0,05)) disajikan pada tabel 7. Uji *chi square* pada 12% sampel probandus sifat alis menyambung menunjukkan bahwa variasi alis menyambung tidak berbeda nyata secara statistik,

hubungannya dengan jenis kelamin baik laki-laki ataupun perempuan ($X^2 = 0,37$; db = 1; $\alpha = 5\%$ (0,05)) disajikan pada Tabel 7.

Persentase variasi sifat lesung pipi disajikan pada Tabel 4, dimana tidak berbeda nyata secara statistik, hubungannya dengan jenis kelamin baik laki-laki ataupun perempuan dilihat dari uji *chi square* nilai $X^2 = 2,06$ db = 2; $\alpha = 5\%$ (0,05) yang disajikan dalam Tabel 7.

Persentase variasi lidah menggulung disajikan pada Tabel 5, tidak berbeda nyata secara statistik, hubungannya dengan jenis kelamin baik laki-laki ataupun perempuan dilihat dari uji $X^2 = 0,3$ db = 2; $\alpha = 5\%$ (0,05) yang disajikan dalam Tabel 7.

Pada penelitian ini, didapatkan frekuensi gen masing-masing sifat probandus melalui membandingkan antara banyaknya individu dalam suatu populasi dengan jumlah seluruh individu. Frekuensi gen cuping melekat, alis

menyambung, lesung pipi dan lidah menggulung pada masyarakat Desa Subaya, Kecamatan Kintamani, Kabupaten Bangli dapat dilihat pada Tabel 6, serta hasil uji Chi Kuadrat masing-masing sifat dapat dilihat pada tabel 7.

Tabel 4. Variasi sifat lesung pipi pada masyarakat Desa Subaya, Kecamatan Kintamani Kabupaten Bangli.

	Lesung Pipi			Tanpa Lesung Pipi (%)
	Kanan (%)	Kiri (%)	Keduanya (%)	
Laki-laki 67 orang	1	4	1	94
Perempuan 33 orang	3	6	0	91
Total 100 orang	2	4	1	93

Tabel 5. Variasi sifat lidah menggulung pada masyarakat Desa Subaya, Kecamatan Kintamani Kabupaten Bangli.

	Lidah Menggulung (%)	Lidah Melipat (%)
Laki-laki 67 orang	15	85
Perempuan 33 orang	18	82
Total 100 orang	16	84

Tabel 6. Frekuensi gen masyarakat desa Subaya, Kecamatan Kintamani Kabupaten Bangli.

No.	Sifat Probandus	Frekuensi Gen	Pola Pewarisan Sifat
1	Cuping melekat	0,43	Autosomal resesif
2	Alis menyambung	0,34	Autosomal resesif
3	Lesung pipi	0,036	Autosomal dominan
4	Lidah menggulung	0,084	Autosomal dominan

Tabel 7. Uji Chi Kuadrat sifat Cuping Melekat, Alis Menyambung, Lesung Pipi dan Lidah Menggulung.

No.	SIFAT	HASIL X2	DERAJAT KEBEBASAN	TINGKAT SIGNIFIKANSI 5%
1	Cuping melekat	0,54	1	Non signifikan
2	Alis Menyambung	0,37	1	Non signifikan
3	Lesung Pipi	2,06	2	Non signifikan
4	Lidah Menggulung	0,3	1	Non signifikan

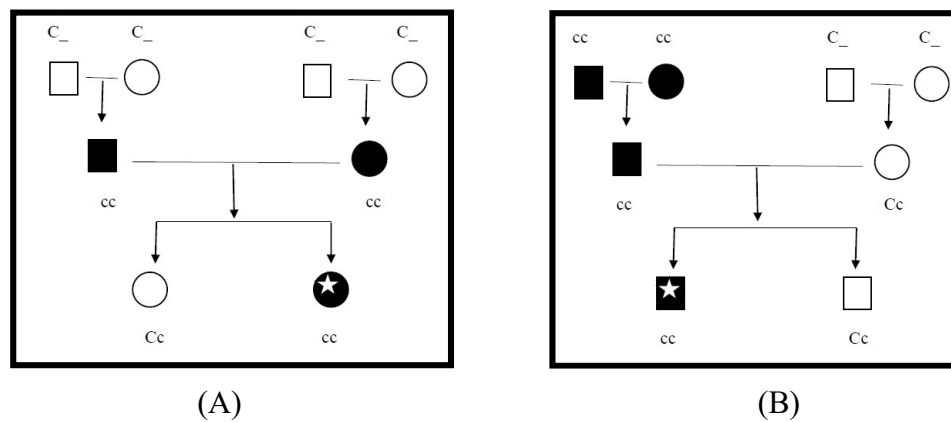


Hasil analisis *pedigree* cuping melekat menunjukkan dari 19 orang probandus cuping melekat, 15 orang probandus memiliki sifat cuping melekat dengan pasti penurunannya dikendalikan oleh gen autosomal resesif disajikan dalam Gambar 1 A. Sebanyak 4 orang probandus yang menunjukkan penurunannya belum pasti dikendalikan oleh gen autosomal resesif atau dominan disajikan dalam Gambar 1 B.

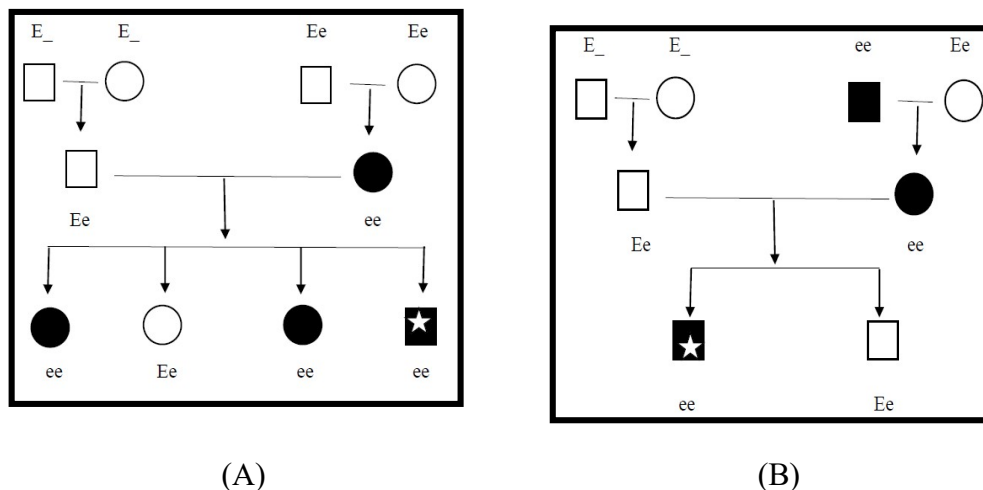
Analisis *pedigree* sifat alis menyambung menunjukkan dari 12 probandus, didapatkan 7 orang probandus yang penurunan sifatnya dengan pasti

dikendalikan oleh gen autosomal resesif ditampilkan pada Gambar 2 A. Sebanyak 5 orang probandus dengan sifat alis menyambung, sesuai analisis *pedigree* menunjukkan penurunan sifatnya yang belum pasti dikendalikan oleh gen autosomal resesif atau dominan ditampilkan pada Gambar 2 B.

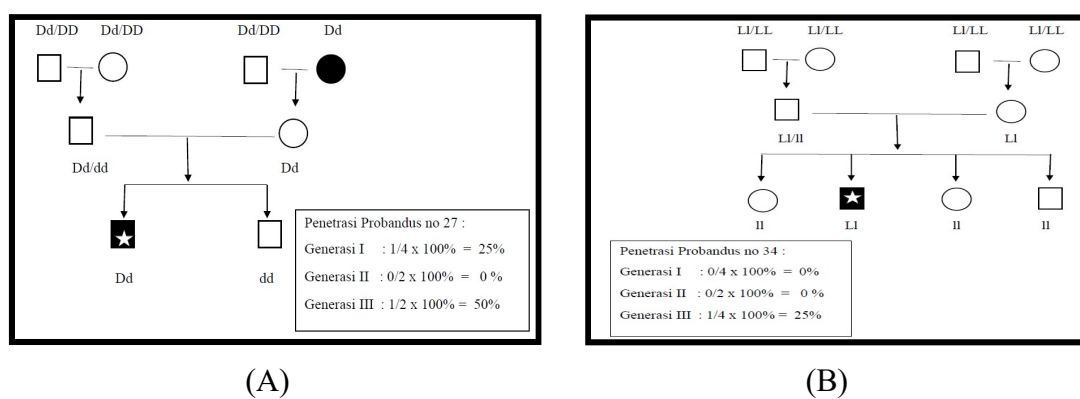
Gambar 3 mempresentasikan *pedigree* lesung pipi dan lidah menggulung yang dipengaruhi oleh adanya penetrasi yang muncul pada hampir sebagian besar *pedigree*.



Gambar 1. (A) Silsilah keluarga probandus no 99, (B) Silsilah keluarga probandus no 5.



Gambar 2. (A) Silsilah keluarga probandus no 12, (B) Silsilah keluarga probandus no 27.



Gambar 3. (A) Silsilah keluarga probandus dengan sifat lesung pipi, (B) Silsilah keluarga probandus dengan sifat lidah menggulung.

PEMBAHASAN

Hasil penelitian variasi cuping melekat ini didapatkan sebanyak 19% (22% laki-laki dan 12% perempuan) yang memiliki sifat cuping melekat dengan jumlah sampel atau probandus sebanyak 67 laki-laki dan 33 perempuan. Penelitian Munir *et al.* (2015) pada populasi Quetta di Pakistan menggunakan sampel atau probandus sebanyak 1197 (60%) perempuan dan 803 (40%) laki-laki, didapatkan persentase sampel yang memiliki sifat cuping melekat sebanyak 51,65% (perempuan 61,4% dan laki-laki 38,6%). Perbedaan persentase ini dapat terjadi akibat pengaruh etnis, ras dan tergantung pada *founding father* (pembentuk awal masing-masing etnis). Selain itu, 1% dari 18% sampel probandus masyarakat desa Subaya, memiliki sifat cuping melekat dengan variasi asimetris kanan. Bowler (1990), melaporkan yaitu kemungkinan

terjadinya cuping melekat asimetris dengan genotif resesif ganda (ee), akibat variasi ekspresi gen dan tidak ada hubungannya dengan gen dalam keadaan heterozigot ataupun homozigot.

Variasi sifat alis menyambung yang dimiliki masyarakat Desa Subaya yaitu sebanyak 3% laki-laki dengan alis menyambung tipis dan 12% laki-laki dengan alis menyambung tebal, sedangkan hanya 3% individu perempuan didapatkan memiliki sifat alis menyambung tipis. Hasil yang sama didapat dari penelitian Reddy dan Rami (1997), dimana alis menyambung pada laki-laki (20,34%) relatif lebih tinggi dibandingkan pada perempuan (12,46%), namun dalam penelitiannya terdapat perbedaan interseks yang signifikan ini terjadi di dalam populasi Madina. Hal tersebut dapat terjadi dikarenakan perbedaan jumlah sampel probandus,

perbedaan ras dan etnis. Ras dan etnis yang berbeda tentu memiliki komposisi genetik yang berbeda, karena individu nenek moyang yang berasal populasi yang berbeda memiliki komposisi genetik asli dan memiliki ciri khas tersendiri (Hinds, 2004).

Sebanyak 2% individu dengan sifat lesung pipi hanya pada bagian kanan wajah, 4% individu dengan sifat lesung pipi hanya pada bagian kiri wajah dan 1% individu yang memiliki lesung pipi pada kedua bagian wajah pada masyarakat desa Subaya. Penelitian Razzaq *et al.* (2015) pada populasi Quetta di Pakistan, didapatkan perempuan lebih banyak didapatkan memiliki sifat lesung pipi, dimana 342 (29,7%) perempuan yang memiliki sifat lesung pipi dan 242 (28,6%) adalah laki-laki. Frekuensi lesung pipi tinggi pada perempuan yaitu 66 (13,2%) dan laki-laki rendah 45 (9,0%) juga ditemukan pada penelitian Omotoso *et al.* (2010) di sebelah barat daya Nigeria.

Sebanyak 16% dari 100 sampel probandus masyarakat Desa Subaya memiliki sifat lidah menggulung. Hasil penelitian ini didukung dengan penelitian yang dilakukan oleh Odokuma *et al.* (2008) pada orang-orang Urhubo di Nigeria, frekuensi lidah menggulung lebih tinggi pada wanita dibandingkan pada laki-laki. Akan tetapi, secara statistik tidak menunjukkan signifikansi dengan nilai X^2 ($p > 0,01$), dimana sifat lidah menggulung tidak dipengaruhi oleh *gender*.

Nilai frekuensi gen yang tinggi yaitu pada sifat cuping melekat dan alis menyambung, sedangkan rendah pada frekuensi gen lesung pipi dan lidah menggulung (Tabel 6). Frekuensi gen yang rendah dapat terjadi karena di dalam masyarakat Desa Subaya *founding father* (pembentuk awal gen tetua), memang rendah memiliki gen lesung pipi dan lidah menggulung. Sedangkan, tingginya frekuensi gen cuping melekat dan alis menyambung dapat terjadi karena *inbreeding* yang masih terjadi di Desa Subaya. Ketika ukuran populasi kecil, *inbreeding* akan meningkat karena jumlah individu yang berkontribusi untuk setiap generasi terbatas (Keller dan Waller 2002). Hal tersebut mengakibatkan meningkatkan bertemunya gen-gen yang sama, sehingga meningkatkan homozigositas (Wang *et al.*, 1999).

Analisis *pedigree* menunjukkan cuping melekat ditentukan oleh gen autosomal resesif. Analisis tersebut didukung oleh penelitian Lata dan Sing (1996), yang membuktikan penurunan sifat cuping melekat dipengaruhi oleh gen autosomal resesif. Demikian juga, analisis *pedigree* menunjukkan alis menyambung ditentukan oleh gen autosomal resesif, namun belum ada penelitian yang menunjang analisis tersebut. Molly *et al.* (2010), mendukung bahwa pola pewarisan gen resesif melibatkan dua pasang karakter (alel) yang akan mengendalikan satu sifat (alel), dimana akan terekspresikan bentuk homogen.

Analisis *pedigree* sifat lesung pipi menunjukkan penurunannya dikendalikan oleh gen autosomal dominan sesuai dengan penelitian Pentozoz *et al.* (2004). Analisis *pedigree* sifat lidah menggulung sesuai dengan penelitian Hsu (1948), yang melaporkan bahwa sifat lidah menggulung penurunannya dikendalikan oleh gen autosomal dominan. Namun, ekspresi dari sifat lesung pipi dan lidah menggulung dipengaruhi oleh variabel penetrasi, dan faktor-faktor lain seperti lingkungan dan gen pengubah lainnya, sehingga mempengaruhi fenotipe

dari ekspresi genotipe yang sebenarnya (Starr, 2009). Menurut Zlotogora (2003), penetrasi digunakan untuk menjelaskan apakah ada atau tidaknya ekspresi klinis genotipe dalam individu. Penetrasi dapat muncul disebabkan oleh beberapa faktor yaitu mutasi, variasi dalam ekspresi gen, perubahan epigenetik, interaksi gen dengan lingkungan, bertambahnya usia, pengaruh jenis kelamin dalam penetrasi, dan pengaruh jumlah alel (Shawky, 2014).

SIMPULAN

Berdasarkan hasil penelitian dapat disimpulkan bahwa individu dengan sifat cuping melekat pada 100 sampel probandus pada masyarakat Desa Subaya, Kecamatan Kintamani, Kabupaten Bangli memiliki variasi yaitu cuping melekat simetris dan asimetris, individu dengan sifat lesung pipi memiliki variasi lesung pipi simetris dan asimetris (lesung pipi hanya pada bagian kiri wajah, lesung pipi hanya pada bagian kanan wajah dan lesung pipi di kedua sisi wajah), individu dengan sifat alis menyambung memiliki variasi alis menyambung tebal dan tipis, sedangkan individu dengan lidah menggulung tidak memiliki variasi. Demikian juga, didapatkan nilai frekuensi gen yang paling tinggi yaitu pada sifat cuping melekat (0,1), diikuti oleh sifat lidah menggulung (0,084) dan sifat alis menyambung (0,07) serta frekuensi gen yang paling rendah adalah sifat lesung pipi (0,036).

UCAPAN TERIMA KASIH

Penulis mengucapkan terima kasih kepada seluruh masyarakat desa Subaya, Kecamatan Kintamani, Kabupaten Bangli yang telah membantu lancarnya penelitian dan bersedia sebagai probandus, beserta staf kantor desa Subaya yang telah memberikan ijin dalam pengambilan data.

KEPUSTAKAAN

- Arsal, A., F. 2012. Analisis Pedigree Cadel (Studi Kasus Beberapa Kabupaten di Sulawesi Selatan). *Jurnal Sainsmat*. 1 (2): 156-166.
- Bagus, I. G. N. 1971. Bali dalam Sentuhan Pariwisata. Denpasar: Fakultas Sastra Unud.
- Bowler, P. J. 1990. The Mendelian Revolution: The Emergence of Hereditarian Concepts in Modern Science and Society. *Journal of the History of the Behavioral Sciences*. 26: 379-382.
- Dephan. 2003. *Buku Putih Pertahanan Negara: "Mempertahankan Tanah air Memasuki Abad 21. Indonesia"*. Jakarta.
- Dwitiari, M. C. 2013. Struktur Genetik Masyarakat Desa Subaya, Kecamatan Kintamani, Kabupaten Bangli Berdasarkan Penanda DNA Mikrosatelit (*tesis*). Bali: Universitas Udayana.
- Hsu, T. C. 1948. Tongue up folding. *J. Hered.* 39: 187-8.
- Hinds, D. A. 2004. Matching Strategies for Genetic Association Studies in Structured Populations. *Am. J. Hum. Genet.* Vol 74: 317-325.
- Keller. L. F., and Waller, D. M 2002. Inbreeding Effects in Wild Populations. *Trends in Ecology and Evolution*. 17: 230-241.
- Lata, S., and Singh, B., N. 1996. Human Population Genetics I. A Preliminary Study of Some Morphological and Genetic Traits in Varanasi, Uttar Pradesh. *Journal Hum. Ecol.* 7 (1): 59-61.



- Munir, S., Aisha, S., Bibi, N., Nabeela, T., and Naheed, S. 2015. Assessment of Morphogenetic Inherited Traits; Earlobe Attachment, Bent Little Finger and Hitchhiker's Thumb in Quetta, Pakistan. *World Journal of Zoology*. 10 (4): 252-255.
- Molly, K., Houghton, M., and Dawei, J. 2010. Observation of Alleles. *Intern Pub on Dominant and Recessive Alleles*. 5:45-7.
- Odokuma, E. I., Eghworo., O., Avwioro, G., and Agbedia, U. 2008. Tongue Rolling and Tongue Folding Traits In An African Population. *International Journal Morphol*. 26 (3):533-535.
- Omotoso, G. O., Adeniyil, P. A., Medubi, L. J. 2010. Prevalence of Facial Dimples amongst South-western Nigerians: A Case Study of Ilorin, Kwara State of Nigeria. *International Journal of Biomedical and Health Sciences*. 6 (4): 241-244.
- Pentozos, D., A., Vienna, A., Brant, L., and Hauser, G. 2004. Cheek Dimples in Greek Children and Adolescents. *International Journal of Anthropology*. 19: 289-95.
- Ramandhani, M. R. 2013. *Penerapan Pattern Matching dalam Penentuan Pewarisan Sifat Genetis Tetua pada Anaknya*. Makalah IF2211 Strategi Algoritma. Bandung: Institut Teknologi Bandung.
- Razzaq, R., Safoora, K., Shandana, Nabeela, T., and Naheed, S. 2015. Tongue Rolling, Folding, Cheek Dimple and Chin Cleft; Study of a Morphogenetic Traits in Quetta Population. *World Journal of Zoology*. 10 (3): 237-240.
- Reddy, K., R. and Rami, R., V. 1997. Morphological Variation of Certain Traits among the Scheduled Caste Madigas of Andhra Pradesh. *Journal Human Ecol*. 8 (5): 377-381.
- Shawky, R., M. 2014. Reduced Penetrance in Human Inherited Disease. *Egyptian Journal of Medical Human Genetics*. 15 (2): 103-111.
- Starr. 2009. *B: Ask a Geneticist*. Understanding Genetics: Human Health and the Genome, [Online], Available: "http://www.thetech.org/genetics/ask.php?id=47.htm" [29 Januari 2017].
- Wang, J., L., Hill, W., G., Charlesworth, D., and Charlesworth, B. 1999. Dynamics of Inbreeding Depression Due to Deleterious Mutations in Small Populations: Mutation Parameters and Inbreeding Rate. *Genetical Research*. 74:165 -178.
- Zlotogora, J. 2003. Penetrance and Expressivity in the Molecular Age. *Genetics in Medicine*. 5: 347-352.