

Analisis Penyimpangan Hukum Mendel Pada Pewarisan Diabetes Mellitus Dalam Studi Kasus Keluarga

Selvia¹, Nora Patimah Rambe², Fauziyah Harahap³, Syahmi Edi⁴, Herbert Sipahutar⁵

¹²³⁴⁵Jurusan Pendidikan Biologi, Program Pascasarjana, Universitas Negeri Medan

selviaselvase22@gmail.com (1), norafatimah521@gmail.com (2), fauziyahharahap@unimed.ac.id (3), syahmiedi@unimed.ac.id (4), herbertsipahutar@unimed.ac.id (5)

ABSTRAK

Hukum pewarisan sifat yang dikemukakan oleh Gregor Mendel menjelaskan bahwa sifat diturunkan melalui pola dominan dan resesif berdasarkan prinsip segregasi dan assortasi bebas. Namun, tidak semua penyakit mengikuti pola pewarisan sederhana tersebut. Diabetes mellitus merupakan salah satu penyakit kompleks yang dipengaruhi oleh faktor genetik dan lingkungan. Penelitian ini bertujuan untuk menganalisis pola pewarisan diabetes dalam satu keluarga serta mengidentifikasi adanya penyimpangan dari hukum Mendel. Penelitian ini menggunakan metode deskriptif kualitatif dengan pendekatan studi kasus keluarga. Data dikumpulkan melalui wawancara dan penyusunan bagan silsilah (pedigree) pada satu keluarga yang memiliki riwayat diabetes mellitus minimal dua generasi. Data kemudian dianalisis dengan membandingkan pola pewarisan yang ditemukan dengan pola Mendelian klasik. Hasil penelitian menunjukkan bahwa diabetes mellitus tipe 2 muncul pada dua generasi dalam keluarga, dengan lima dari enam anak pada generasi kedua mengalami penyakit tersebut. Meskipun demikian, pola kemunculan penyakit tidak sepenuhnya mengikuti pola dominan atau resesif. Hal ini menunjukkan bahwa pewarisan diabetes tipe 2 bersifat poligenik dan multifaktorial, yang dipengaruhi oleh interaksi antara gen dan faktor lingkungan seperti pola makan dan gaya hidup.

Kata Kunci: Pewarisan sifat, Diabetes mellitus tipe 2, Faktor genetik

ABSTRACT

The laws of inheritance proposed by Gregor Mendel explain that traits are passed through dominant and recessive patterns based on the principles of segregation and independent assortment. However, not all diseases follow this simple inheritance pattern. Diabetes mellitus is a complex disease influenced by both genetic and environmental factors. This study aims to analyze the inheritance pattern of diabetes within a family and to identify deviations from Mendelian inheritance. This research employed a descriptive qualitative method with a family case study approach. Data were collected through interviews and the construction of a family pedigree involving a family with a history of diabetes mellitus across at least two generations. The data were analyzed by comparing the observed inheritance patterns with classical Mendelian patterns. The results showed that type 2 diabetes mellitus appeared in two generations, with five out of six children in the second generation affected by the disease. However, the pattern of occurrence did not fully follow dominant or recessive inheritance. This indicates that type 2 diabetes inheritance is polygenic and multifactorial, influenced by interactions between genetic and environmental factors such as diet and lifestyle.

Keyword: Inheritance of traits, Diabetes mellitus type 2, Genetic factors

I. PENDAHULUAN

1. Latarbelakang

Hukum pewarisan sifat yang dikemukakan oleh Gregor Mendel menjelaskan bahwa sifat diturunkan melalui pola dominan dan resesif berdasarkan prinsip segregasi dan asortasi bebas. Dalam konsep Mendelian klasik, suatu sifat dikendalikan oleh satu gen dengan dua alel yang akan berpisah saat pembentukan gamet dan bergabung kembali saat fertilisasi. Pola ini umumnya berlaku pada sifat monogenik yang ekspresinya relatif sederhana (Snustad & Simmons, 2015). Namun demikian, tidak semua sifat atau penyakit pada manusia mengikuti pola pewarisan sederhana tersebut. Banyak penyakit menunjukkan pola pewarisan kompleks yang melibatkan lebih dari satu gen serta faktor lingkungan. Salah satu penyakit yang menunjukkan pola pewarisan kompleks adalah diabetes mellitus. Diabetes merupakan penyakit metabolik kronis yang ditandai oleh peningkatan kadar glukosa darah akibat gangguan sekresi insulin, kerja insulin, atau kombinasi keduanya (Guyton & Hall, 2016). Insulin berperan penting dalam metabolisme karbohidrat, lemak, dan protein. Gangguan pada sistem ini dapat menyebabkan komplikasi jangka panjang seperti nefropati, neuropati, dan gangguan kardiovaskular. Secara klinis, diabetes dibedakan menjadi diabetes tipe 1 dan tipe 2. Diabetes tipe 1 merupakan penyakit autoimun yang menyebabkan destruksi sel beta pankreas sehingga tubuh tidak mampu memproduksi insulin secara memadai. Penyakit ini memiliki komponen genetik yang kuat, terutama berkaitan dengan gen HLA pada kromosom 6, namun ekspresinya tetap dipengaruhi oleh faktor lingkungan (Nussbaum, McInnes, & Willard, 2016). Kondisi ini menunjukkan bahwa pola pewarisannya tidak dapat dijelaskan secara sederhana sebagai dominan atau resesif. Diabetes tipe 2 merupakan bentuk yang paling umum dan bersifat poligenik serta multifaktorial. Artinya, banyak gen yang berkontribusi terhadap risiko penyakit, dan ekspresinya dipengaruhi oleh faktor lingkungan seperti obesitas, pola makan tinggi kalori, dan kurang aktivitas fisik (McCarthy, 2010). Jika mengikuti hukum Mendel secara sederhana, maka pola kemunculannya dalam keluarga akan menunjukkan rasio tertentu yang konsisten. Namun pada kenyataannya, dalam satu keluarga dapat ditemukan variasi kejadian diabetes meskipun memiliki latar belakang genetik yang sama. Hal ini menunjukkan adanya penyimpangan dari hukum Mendel klasik. Beberapa bentuk penyimpangan yang relevan pada kasus diabetes antara lain pewarisan poligenik, penetransi tidak sempurna, ekspresivitas bervariasi, serta interaksi gen–lingkungan. Oleh karena itu, diabetes lebih tepat dikategorikan sebagai penyakit multifaktorial daripada penyakit Mendelian sederhana (American Diabetes Association, 2023). Berdasarkan latarbelakang tersebut, penelitian ini bertujuan untuk menganalisis pola pewarisan diabetes dalam satu keluarga serta mengidentifikasi adanya indikasi penyimpangan hukum Mendel berdasarkan data riwayat kesehatan dan bagan silsilah keluarga yang diteliti. Genetika merupakan salah satu cabang ilmu biologi yang mempelajari mekanisme pewarisan sifat dari satu generasi ke generasi berikutnya. Konsep dasar genetika modern berawal dari penelitian **Gregor Johann Mendel** yang merumuskan Hukum Mendel I (Hukum Segregasi) dan Hukum Mendel II (Hukum Asortasi Bebas). Kedua hukum tersebut menjelaskan bahwa pewarisan sifat dikendalikan oleh pasangan alel yang diwariskan secara teratur dari induk kepada keturunannya. Hukum Mendel telah menjadi landasan dalam memahami berbagai pola pewarisan sifat sederhana, terutama pada karakter yang dikendalikan oleh satu gen (monogenik). Namun, perkembangan ilmu genetika menunjukkan bahwa tidak semua sifat maupun penyakit pada manusia mengikuti pola pewarisan Mendel secara sederhana. Banyak penyakit bersifat kompleks karena dipengaruhi oleh interaksi banyak gen (poligenik), faktor lingkungan, serta mekanisme epigenetik sehingga menunjukkan penyimpangan terhadap pola pewarisan Mendel klasik.

Salah satu penyakit yang memperlihatkan kompleksitas pewarisan tersebut adalah **Diabetes Mellitus (DM)**. Diabetes Mellitus merupakan penyakit metabolik kronis yang ditandai oleh peningkatan kadar glukosa darah akibat gangguan sekresi insulin, kerja insulin, atau kombinasi keduanya. Penyakit ini menjadi salah satu masalah kesehatan masyarakat terbesar di dunia karena prevalensinya terus meningkat dan berkontribusi terhadap tingginya angka kesakitan, kecacatan, serta kematian akibat komplikasi seperti penyakit jantung, gagal ginjal, retinopati, dan neuropati. Berbeda dengan penyakit monogenik, Diabetes Mellitus—terutama tipe 2—tidak diwariskan melalui pola dominan atau resesif sederhana, melainkan melibatkan banyak gen yang saling berinteraksi dengan faktor lingkungan seperti pola makan, obesitas, kurang aktivitas fisik, usia, dan stres. Menurut **International Diabetes Federation (IDF) Diabetes Atlas 2025**, diperkirakan sekitar **589 juta** orang dewasa usia 20–79 tahun hidup dengan diabetes pada tahun 2025, dan jumlah tersebut diproyeksikan meningkat menjadi sekitar **853 juta** pada tahun 2050 apabila tidak dilakukan upaya pencegahan yang efektif. Indonesia termasuk negara dengan jumlah penyandang diabetes terbesar di dunia dan menempati peringkat lima besar secara global. Kondisi ini menunjukkan bahwa Diabetes Mellitus bukan hanya menjadi persoalan klinis, tetapi juga merupakan tantangan besar dalam bidang kesehatan masyarakat karena tingginya beban ekonomi, sosial, dan kualitas hidup penderita. Riwayat keluarga merupakan salah satu faktor risiko utama terjadinya Diabetes Mellitus. Individu yang memiliki orang tua atau saudara kandung penderita diabetes diketahui memiliki risiko lebih tinggi dibandingkan populasi umum. Akan tetapi, keberadaan riwayat keluarga tidak selalu menyebabkan seluruh anggota keluarga mengalami penyakit tersebut. Sebaliknya, terdapat pula individu tanpa riwayat keluarga yang menderita Diabetes Mellitus karena dipengaruhi faktor lingkungan dan gaya hidup. Fenomena ini menunjukkan adanya **penyimpangan terhadap pola pewarisan Mendel**, karena ekspresi penyakit tidak hanya ditentukan oleh keberadaan alel tertentu, tetapi juga oleh penetransi yang tidak sempurna, ekspresivitas yang bervariasi, interaksi antargen (epistasis), poligenik, serta pengaruh epigenetik. Dalam kajian genetika manusia, penyimpangan Hukum Mendel merupakan fenomena yang umum dijumpai pada berbagai penyakit kompleks. Penyimpangan tersebut meliputi pewarisan poligenik, penetransi tidak sempurna (*incomplete penetrance*), ekspresivitas bervariasi (*variable expressivity*), interaksi gen, serta pengaruh faktor lingkungan terhadap ekspresi gen. Diabetes Mellitus tipe 2 merupakan salah satu contoh nyata penyakit multifaktorial yang tidak dapat dijelaskan hanya dengan Hukum Mendel klasik. Oleh karena itu, analisis terhadap pola pewarisan penyakit dalam suatu keluarga menjadi penting untuk memahami bagaimana faktor genetik dan non-genetik berkontribusi terhadap munculnya penyakit.

2. Rumusan Masalah

Berdasarkan latar belakang tersebut, maka rumusan masalah dalam penelitian ini adalah:

1. Bagaimana pola pewarisan penyakit diabetes mellitus dalam suatu keluarga berdasarkan bagan silsilah (pedigree)?
2. Apakah pola pewarisan diabetes mellitus dalam keluarga tersebut sesuai dengan hukum pewarisan sifat menurut Gregor Mendel?
3. Faktor-faktor apa saja yang menyebabkan terjadinya penyimpangan pola pewarisan sifat pada kasus diabetes mellitus?
4. Bagaimana peran faktor genetik dan lingkungan dalam mempengaruhi munculnya diabetes mellitus dalam keluarga?

3. Tujuan Penelitian

Adapun tujuan dari penelitian ini adalah:

- 1) Untuk menganalisis pola pewarisan diabetes mellitus dalam suatu keluarga melalui studi silsilah (pedigree).

- 2) Untuk mengetahui kesesuaian pola pewarisan diabetes mellitus dengan hukum Mendel.
- 3) Untuk mengidentifikasi bentuk-bentuk penyimpangan hukum Mendel pada kasus diabetes mellitus.
- 4) Untuk mengkaji pengaruh faktor genetik dan lingkungan terhadap kejadian diabetes mellitus dalam keluarga.

4. Manfaat Penelitian

a. Manfaat Teoretis

Penelitian ini diharapkan dapat memberikan kontribusi dalam pengembangan ilmu genetika, khususnya terkait pewarisan sifat kompleks yang tidak sepenuhnya mengikuti hukum Mendel, serta memperkaya kajian tentang penyakit multifaktorial seperti diabetes mellitus.

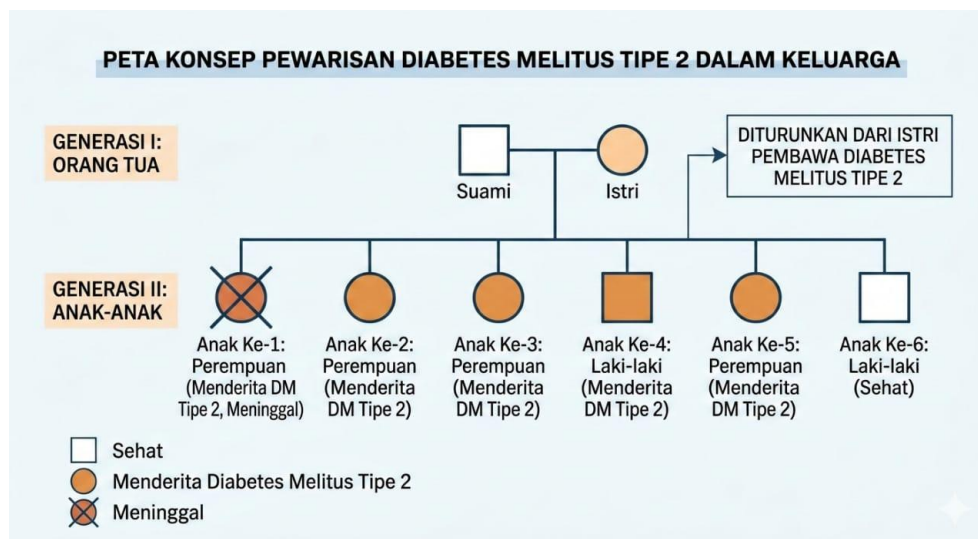
b. Manfaat Praktis

- 1) Bagi Peneliti
Menambah wawasan dan pemahaman tentang pola pewarisan penyakit kompleks serta penerapan analisis silsilah keluarga.
- 2) Bagi Masyarakat
Memberikan informasi mengenai faktor risiko genetik dan lingkungan terhadap diabetes sehingga dapat meningkatkan kesadaran dalam pencegahan penyakit.
- 3) Bagi Dunia Pendidikan
Dapat dijadikan sebagai sumber pembelajaran biologi, khususnya pada materi genetika dan pewarisan sifat yang bersifat kompleks.
- 4) Bagi Penelitian Selanjutnya
Menjadi referensi awal untuk penelitian lanjutan terkait penyakit multifaktorial dan penyimpangan hukum Mendel.

II. METODE PENELITIAN

Penelitian ini menggunakan jenis penelitian deskriptif kualitatif dengan pendekatan studi kasus keluarga. Penelitian deskriptif bertujuan untuk menggambarkan secara sistematis pola kejadian diabetes dalam satu keluarga tanpa memberikan perlakuan khusus terhadap subjek penelitian. Subjek penelitian adalah satu keluarga yang memiliki riwayat diabetes mellitus minimal dua generasi. Pemilihan subjek dilakukan menggunakan teknik purposive sampling berdasarkan kriteria tertentu, yaitu terdapat anggota keluarga yang terdiagnosis diabetes, bersedia diwawancarai, dan memiliki data riwayat kesehatan keluarga yang jelas. Teknik pengumpulan data dilakukan melalui wawancara langsung dengan satu keluarga di desa karang gading kecamatan labuhan deli kabupaten deli serdang untuk memperoleh informasi mengenai riwayat penyakit, usia terdiagnosis, jenis diabetes, serta faktor gaya hidup yang mungkin berpengaruh. Selain itu, dilakukan penyusunan bagan silsilah (pedigree) keluarga hingga dua generasi untuk memetakan pola pewarisan sifat. Data yang diperoleh dianalisis dengan menyusun bagan silsilah keluarga, mengidentifikasi pola kemunculan diabetes, serta membandingkannya dengan pola pewarisan dominan dan resesif menurut hukum Mendel. Selanjutnya dilakukan interpretasi untuk menentukan apakah pola tersebut menunjukkan pewarisan sederhana atau termasuk dalam kategori penyimpangan seperti poligenik dan multifaktorial.

III. HASIL DAN PEMBAHASAN



Gambar 1. Peta konsep pewarisan diabetes melitus Tipe 2

Berdasarkan hasil wawancara yang dilakukan pada ibu SM satu keluarga di Desa Karang Gading, Kecamatan Labuhan Deli, Kabupaten Deli Serdang, diperoleh data bahwa dalam keluarga tersebut terdapat riwayat penyakit Diabetes Mellitus Tipe 2 yang muncul pada dua generasi. Data yang diperoleh kemudian disusun dalam bentuk bagan silsilah keluarga (pedigree) untuk memetakan pola kemunculan penyakit dalam keluarga. Pada generasi pertama, terdapat pasangan suami dan istri. Berdasarkan hasil wawancara, suami tidak memiliki riwayat diabetes, sedangkan istri memiliki riwayat penyakit diabetes atau menjadi pembawa sifat yang berpotensi menurunkan penyakit tersebut kepada keturunannya. Dari pasangan tersebut lahir enam orang anak pada generasi kedua. Berdasarkan data yang diperoleh, diketahui bahwa lima orang anak mengalami diabetes tipe 2, sedangkan satu orang anak tidak mengalami penyakit tersebut. Rinciannya yaitu anak pertama (perempuan) menderita diabetes tipe 2 dan telah meninggal dunia, anak kedua (perempuan) menderita diabetes tipe 2, anak ketiga (perempuan) menderita diabetes tipe 2, anak keempat (laki-laki) menderita diabetes tipe 2, anak kelima (perempuan) menderita diabetes tipe 2, dan anak keenam (laki-laki) tidak menderita diabetes. Hasil tersebut menunjukkan bahwa sebagian besar anggota keluarga pada generasi kedua mengalami diabetes tipe 2, yaitu lima dari enam orang anak. Hal ini mengindikasikan adanya kecenderungan faktor keturunan dalam munculnya penyakit tersebut dalam keluarga. Hasil penelitian menunjukkan bahwa penyakit Diabetes Mellitus Tipe 2 muncul pada lebih dari satu generasi dalam keluarga. Kondisi ini menunjukkan adanya kemungkinan faktor genetik yang berperan dalam meningkatkan risiko terjadinya penyakit tersebut pada anggota keluarga (American Diabetes Association, 2022). Namun demikian, pola kemunculan diabetes pada keluarga ini tidak sepenuhnya mengikuti pola pewarisan sederhana menurut Hukum Mendel, baik dominan maupun resesif. Dalam pola pewarisan Mendel, sifat tertentu biasanya muncul dengan pola yang lebih teratur dan dapat diprediksi pada setiap generasi (Campbell et al., 2018). Pada kasus keluarga ini, meskipun sebagian besar anak mengalami diabetes, terdapat satu anak yang tidak mengalami penyakit tersebut. Hal ini menunjukkan bahwa pewarisan penyakit diabetes tipe 2 tidak hanya dipengaruhi oleh satu gen, tetapi melibatkan banyak gen serta faktor lingkungan. Menurut para ahli, diabetes tipe 2 termasuk penyakit dengan pola pewarisan poligenik dan multifaktorial,

yaitu kondisi yang dipengaruhi oleh kombinasi faktor genetik dan faktor lingkungan seperti pola makan, aktivitas fisik, obesitas, dan gaya hidup (International Diabetes Federation, 2021). Individu yang memiliki riwayat keluarga dengan diabetes memiliki risiko yang lebih tinggi untuk mengalami penyakit yang sama dibandingkan individu tanpa riwayat keluarga. Selain faktor genetik, faktor gaya hidup juga sangat berpengaruh terhadap munculnya penyakit diabetes tipe 2. Pola makan tinggi gula dan lemak, kurangnya aktivitas fisik, serta kebiasaan hidup yang tidak sehat dapat meningkatkan risiko terjadinya resistensi insulin yang menjadi salah satu penyebab utama diabetes tipe 2 (Kementerian Kesehatan Republik Indonesia, 2020).

IV. KESIMPULAN

Pewarisan diabetes mellitus tipe 2 dalam keluarga ini menunjukkan adanya penyimpangan dari hukum Mendel klasik, sehingga lebih tepat dikategorikan sebagai penyakit kompleks dengan pola pewarisan multifaktorial.

1. Pola pewarisan *Diabetes Mellitus* dalam keluarga yang diteliti tidak sepenuhnya mengikuti Hukum Mendel sederhana (dominan maupun resesif), melainkan menunjukkan pola pewarisan yang lebih kompleks (multifaktorial). Risiko terjadinya penyakit dipengaruhi oleh interaksi berbagai gen (poligenik) serta faktor lingkungan.

2. Analisis silsilah keluarga menunjukkan bahwa keberadaan anggota keluarga yang menderita *Diabetes Mellitus* meningkatkan risiko pada keturunan, namun tidak semua individu yang memiliki riwayat keluarga mengekspresikan penyakit tersebut. Sebaliknya, terdapat individu tanpa riwayat keluarga yang juga dapat mengalami *Diabetes Mellitus* akibat pengaruh faktor lingkungan dan gaya hidup.

3. Penyimpangan terhadap pola pewarisan Mendel pada *Diabetes Mellitus* disebabkan oleh adanya interaksi genetik yang kompleks, penetransi yang tidak sempurna, ekspresivitas yang bervariasi, serta pengaruh faktor epigenetik dan lingkungan seperti pola makan, obesitas, aktivitas fisik, usia, dan stres. Faktor-faktor tersebut menyebabkan fenotipe penyakit tidak dapat diprediksi hanya berdasarkan hukum pewarisan Mendel klasik.

4. Hasil penelitian menegaskan bahwa analisis silsilah keluarga tetap memiliki peran penting dalam mengidentifikasi individu yang berisiko tinggi mengalami *Diabetes Mellitus*. Namun, pendekatan tersebut perlu dipadukan dengan informasi mengenai faktor lingkungan, gaya hidup, dan pemeriksaan genetik agar prediksi risiko menjadi lebih akurat.

5. Penelitian ini memberikan kontribusi dalam memperluas pemahaman mengenai kompleksitas pewarisan penyakit metabolik pada manusia serta menunjukkan bahwa konsep Hukum Mendel masih menjadi dasar dalam mempelajari genetika, tetapi perlu dilengkapi dengan konsep genetika modern untuk menjelaskan pola pewarisan penyakit kompleks seperti *Diabetes Mellitus*. Temuan ini juga menjadi dasar bagi pengembangan strategi deteksi dini, edukasi kesehatan keluarga, dan upaya pencegahan berbasis faktor risiko genetik maupun lingkungan.

DAFTAR PUSTAKA

- American Diabetes Association. 2022. *Standards of Medical Care in Diabetes*. Diabetes Care Journal.
- American Diabetes Association. 2023. *Standards of Medical Care in Diabetes*. Diabetes Care.
- Campbell, N. A., Urry, L. A., Cain, M. L., et al. 2018. *Biology*. 11th Edition. Pearson Education.
- Guyton, A.C., & Hall, J.E. 2016. *Textbook of Medical Physiology*. Elsevier.
- International Diabetes Federation. 2021. *IDF Diabetes Atlas*. Brussels: International Diabetes Federation.
- Kementerian Kesehatan Republik Indonesia. 2020. *Profil Kesehatan Indonesia*. Jakarta: Kemenkes RI.
- McCarthy, M.I. 2010. Genomics, Type 2 Diabetes, and Obesity. *New England Journal of Medicine*.
- Nussbaum, R.L., McInnes, R.R., & Willard, H.F. 2016. *Thompson & Thompson Genetics in Medicine*. Elsevier.
- Snustad, D.P., & Simmons, M.J. 2015. *Principles of Genetics*. Wiley.

Accepted Date	Revised Date	Decided Date	Accepted to Publish
09 April 2026	17 April 2026	26 April 2026	Ya