



# SISTEM PAKAR DIAGNOSA PENYAKIT SINDROM KLINEFELTER MENGUNAKAN METODE BAYES

Darma Taksiah Sihombing<sup>1</sup>, Nelly Astuti Hasibuan<sup>2</sup>, Imam Saputra<sup>3</sup>, Fadlina<sup>4</sup>

<sup>1</sup> Mahasiswa Teknik Informatika STMIK Budi Darma

<sup>2,3</sup> Dosen Tetap STMIK Budi Darma

<sup>4</sup> Dosen Tetap AMIK STIEKOM Sumatera Utara

<sup>1,2,3</sup> Jln. Sisingamangaraja No. 338 Simp. Limun Medan

<sup>4</sup> Jln. Abdul Haris Nasution No. 19 Medan

## ABSTRAK

Perkembangan Ilmu Kedokteran berbasis komputer telah meningkat di setiap generasinya. Masalah kesehatan yang ditangani dokter kini bisa diakses siapa saja melalui komputer, salah satunya dengan pengembangan Sistem Pakar, pekerjaan dokter dipermudah. Salah satu masalah kesehatan seperti perubahan pada fisik laki-laki yang menyerupai fisik perempuan sering menjadi momok menyeramkan bagi sebagian masyarakat awam. Tidak sedikit laki-laki mengubah jati dirinya menjadi seorang perempuan dengan jalan operasi di Negara tetangga seperti Malaysia, Vietnam bahkan hingga Belanda. Tanpa ia sadari perubahan ini terjadi sebenarnya berkaitan erat dengan kelebihan kromosom yang terdapat pada gen di darahnya. Untuk itu berbagai gejala atau tanda-tanda seperti testis yang berukuran kecil, payudara yang membesar seperti wanita dan keluhan lain merupakan gejala dari Sindrom Klinefelter.

**Kata Kunci:** Sindrom Klinefelter, Sistem Pakar, Metode Bayes

## ABSTRACT

The development of computer-based medicine has increased in every generation. Health problems handled by doctors can now be accessed by anyone through the computer, one of them with the development of Expert System, the work of doctors facilitated. One of the health problems such as changes in physical men who resemble the physical woman is often a scary specter for some ordinary people. Not a few men change their true self to become a woman with the operation in neighboring countries such as Malaysia, Vietnam and even the Netherlands. Without realizing it these changes are actually closely related to the excess chromosomes found in genes in the blood. For that various symptoms or signs such as small testes, enlarged breasts like women and other complaints are a symptom of Klinefelter's Syndrome.

**Keywords:** Klinefelter's Syndrome, Experts System, Bayes Method

## I. PENDAHULUAN

Sistem pakar adalah salah satu dari AI (Artificial Intelligence) yang membuat penggunaan secara luas knowledge yang khusus menyelesaikan masalah tingkat manusia yang pakar [1]. Di dalam sebuah buku yang berjudul Konsep Dasar Sistem Pakar penerbit Andi, Muhammad Arhami mengutarakan bahwa seorang pakar adalah orang yang mempunyai keahlian dalam bidang tertentu, yaitu pakar yang mempunyai knowledge atau kemampuan khusus yang orang lain tidak mengetahui atau mampu dalam bidang yang dimilikinya. Menurut para ahli seperti Martin dan Oxman, sistem pakar adalah sistem yang berbasis komputer yang menggunakan pengetahuan, fakta dan teknik penalaran dalam memecahkan masalah yang biasanya hanya dapat diselesaikan oleh seorang pakar dalam bidang tertentu.

Menurut Giarratano dan Riley sistem pakar adalah salah satu cabang kecerdasan buatan yang menggunakan pengetahuan – pengetahuan khusus yang dimiliki oleh seorang ahli untuk menyelesaikan suatu masalah tertentu [1]. Sistem pakar merupakan paket perangkat lunak komputer yang ditunjukkan sebagai penyedia dan sarana bantu dalam

memecahkan masalah di bidang – bidang spesialisasi tertentu seperti salah satunya di bidang kedokteran khususnya mendiagnosa penyakit Sindrom Klinefelter.

Di dalam jurnal yang dikeluarkan oleh Devisi Endokrinologi Departemen Ilmu Kesehatan Anak FKUI-RSCM Jakarta tahun 2009 tentang Sindrom Klinefelter menyatakan bahwa dari 1000 atau bahkan 500 anak laki – laki hanya satu laki – laki saja yang mungkin mengidap Sidrom Klinefelter, bisa dikatakan bahwa penyakit ini langka dan jarang terjadi, namun Sindrom Klinefelter atau sering disingkat dengan SK ini merupakan kelainan genetik yang menyebabkan defisiensi androgen, gangguan kognitif dan psikososial bagi penderitanya [2]. Hal ini akan mengganggu kehidupan sosial bagi si penderita nantinya. Lebih jelasnya Sindrom Klinefelter merupakan suatu kelompok kelainan kromosom yaitu paling tidak terdapat satu tambahan kromosom X pada laki – laki. Sekitar 80% kasus merupakan aberasi numerik kromosom kongenital, yaitu kariotip 47,XXY; sedangkan sisanya adalah aneuploidi kromosom dengan derajat yang lebih tinggi (48,XXXY; 48,XXYY; 49,XXXXY), mosaik 46, XY/47,XXY, atau kelainan structural kromosom .



## II. TEORITIS

### A. Sistem Pakar

Kecerdasan buatan (*Artificial Intelligence*) merupakan cabang dari ilmu computer yang konsern dengan pengautomatisasi tingkah laku cerdas. Pernyataan tersebut juga dapat dijadikan definisi dari *Artificial Intelligence*. Definisi ini menunjukkan bahwa *Artificial Intelligence* adalah bagian dari computer sehingga harus didasarkan pada *sound theoretical* (teori suara) dan prinsip-prinsip aplikasi dari bidangnya. Prinsip-prinsip ini meliputi struktur data yang digunakan representasi pengetahuan, algoritma yang diperlukan untuk mengaplikasikan pengetahuan tersebut, serta bahasa dan teknik pemrograman yang digunakan dalam mengimplementasiakannya.

Sistem Pakar (*Expert System*) adalah aplikasi berbasis komputer yang digunakan untuk menyelesaikan masalah sebagaimana yang dipikirkan oleh pakar [3]. Pakar yang dimaksud di sini adalah orang yang mempunyai keahlian khusus yang dapat menyelesaikan masalah yang tidak dapat diselesaikan oleh orang awam. Sebagai contoh, dokter adalah seorang pakar yang mampu mendiagnosis penyakit yang diderita pasien serta dapat memberikan penetalaksanaan terhadap penyakit tersebut. Tidak semua orang dapat mengambil keputusan mengenai diagnosis dan memberikan penetalaksanaan suatu penyakit. Contoh yang lain, montir adalah seorang yang mempunyai keahlian dan pengalaman dalam menyelesaikan kerusakan mesin motor atau mobil; psikolog adalah orang yang ahli dalam memahami kepribadian seseorang, dan lain-lain.

Sistem Pakar merupakan program-program praktis yang menggunakan strategi heuristic yang dikembangkan oleh manusia untuk menyelesaikan permasalahan-permasalahan yang khusus [4], disebabkan oleh keheuristikannya dan sifatnya yang berdasarkan pada pengetahuan sehingga umumnya sistem pakar mempunyai ciri-ciri sebagai berikut.

1. Terbatas pada domain keahlian tertentu.
2. Berdasarkan pada kaidah/*rule* tertentu.
3. Dapat digunakan pada berbagai jenis computer.
4. Mudah dimodifikasi, yaitu dengan menambah atau menghapus suatu kemampuan dari basis kemampuannya.
5. Sistem dapat mengaktifkan kaidah secara searah yang sesuai, dituntun dialog dengan pemakai [4]

### B. Sindrom Klinefelter

Sindrom Klinefelter merupakan kelainan genetik yang terdapat dalam seorang pria. Secara klinis dikenal ada 5 jenis Sindrom Klinefelter diantaranya yaitu [5]:

1. Jenis 47, XXY (jenis terbanyak).
  - a. Keadaan genital dan gonad. Genitalia externa biasanya terdiferensiasi dengan baik, tetapi

perkembangan penis dan skrotum terlamabat. Gangguan penis tersebut dapat berupa hipospadia dan chordae, serta mikropenis (kehamilan 12-14 minggu) atau bentuk penis normal, tetapi lebih kecil ukurannya (sesudah kehamilan 14 minggu), meskipun 80%-90% penis berukuran normal. Kelenjar prostad lebih kecil dari biasanya, karena adanya defisiensi testotestosterone. Cryporchidismus jarang terjadi.

- b. Testis prepubertas biasanya dinyatakan berukuran normal, meskipun lebih kecil dari anak normal, dan pada keadaan dewasa jarang yang mencapai diameter panjang lebih dari dua centimeter. Konsistensinya lebih keras, karena proses hialinisasi dan fibrosis tubuli seminiferi. Histologist testis dewasa menunjukkan hialinisasi dan fibrosis tubuli seminiferi serta kenaikan relatif jumlah sel leydig dengan berbagai derajat clumping, peningkatan jumlah sel fibroblast dan lemak pada daerah interstitial. Sel Leydig abnormal baik histologist (tidak kristoloid Reinke) maupun fisiologis (produksi steroid menurun). Fungsi abnormal dapat dilihat dengan menurunnya testotestosterone plasma, reaksi subnormal terhadap pemberian HCG (Hormon Chorioinc Gonadotropin) serta meningkatnya kadar gonadotropin (hormone pemacu kelenjar kelamin), Azoospermia (tidak adanya sel mani yang hidup dalam air mani) dijumpai pada 90% penderita.
- c. Perkembangan kelamin sekunder, perkembangan puber terlambat dan biasanya distribusinya feminine. Bulu pada tubuh dan muka sedikit. Acne jarang, obesitas, distribusi lemak ginekoid serta perkembangan otot yang jelek juga sering dijumpai. peningkatan jaringan parenkim mammae (50%-70%), dan ginekomestia (20%). Pembesaran mammae terjadi karena peniingkatan bahan kolagen pada ruang intrerglanduler, sedang epitel ductuli hanya sedikit hiperplastik. Presentase timbulnya kanker mammae menjadi 20 x lebih besar; 3%-4% lelaki yang menderita kanker mammae ternyata menderita Sindrom klinefelter.

#### 2. Jenis 46,XY/47XXY

Kira-kira 15% penderita Sindroma Klinefelter ditemukan mempunyai dua atau lebih populasi sel dengan kromosom berbeda dan 9% di antaranya menunjukkan jenis 46,XY/47,XXY. Gejala klinis kasus ini bervariasi dari fenotipe mendekati normal sampai bentuk sedang Sindroma Klinefelter.

#### 3. Jenis 48, XXXY

Telah dilaporkan lebih 40 kasus dengan komplemen 48,XXXY berkaitan dengan fenotipe Klinefelter. Semua penderita mengalami retardasi mental. Anomali somatik lebih banyak terjadi bila dibandingkan dengan kasus 47,XXY. Kira-kira separuh kasus memperlihatkan anomalia perkembangan non-gonadal, yang paling sering



ginekomastia, leher pendek, plika epicanthus, slnostosis radioulnar serta klinodaktili.

4. Jenis 49,XXXXY

Fraccaro dan Lindsten (1960) telah melaporka'n lebih 100 kasus dengan 49,XXXXY yang di dokumentasikan pada tahun 1960, Hampir semua penderita mengalami retardasi mental yang parah dengan tingkat IQ berkisar antara 20 sampai 60. Seringkali memperlihatkan mikropenis dan cryptorchismus. Semua kasus 49,XXXXY ini memperlihatkan diagenesis tubuli semlniferi, azoospermia) sel Leydig tidak ada atau hipoplastik serta defisiensi androgen.

5. Jenis 48,XXYY dan 49,XXXXY

Sejak penemuan Muldal dan Ockey (1960) telah ditemukan lebih 60 kasus mempunyai 48,XXYY. Penderita dengan jenis ini tampak lebih tinggi dan lebih agresif dari pada jenis 47,XXY, sedang fenotip lain sama, yaitu menderita retardasi mental. BorgaonkaR (1970) menyimpulkan 53 individu dengan 49,XXXXY, 62% menunjukkan ginekomastia pada penderita di atas usia 12 tahun, 18% mempunyai penis kecil, 12% criptorchismus dan 7% menunjukkan peningkatan kadar gonadotropin dalam urine. Gambaran histologis testis sama dengan yang ditemukan pada 47,XXY Selain itu dijumpai juga retardasi mental, pertumbuhan tulang yang terlambat, prognati mandibula serta testis yang kecil.

C. Teorema Bayes

Metode *bayes* merupakan metode yang baik dengan penggunaan probabilitas bersyarat sebagai dasarnya, dimana ianya menghasilkan estimasi parameter dengan menggabungkan informasi dari sampel dan informasi lain yang telah tersedia sebelumnya [1].

Ada beberapa peristiwa yang terjadi dalam probabilitas, antara lain adalah:

1. Bila A dan B peristiwa yang saling lepas (*mutually exclusive*), maka:

$$P(A \cup B) = P(A) + P(B) \dots\dots\dots(1)$$

2. Bila A dan B peristiwa sembarang

$$P(A \cup B) = P(A) + P(B) - P(A \cap B) \dots\dots\dots(2)$$

3. Bila A dan B *independent*, maka:

$$P(A \cap B) = P(A) * P(B) \dots\dots\dots(3)$$

4. Bila A dan B *dependent*, maka:

$$P(A \cap B) = P(A) * P(B|A); P(A) \neq 0, P(B) \neq 0 \dots\dots(4)$$

Probabilitas terjadinya suatu peristiwa A bila diketahui bahwa peristiwa B telah terjadi, disebut probabilitas bersyarat yaitu:

$$P(A|B) = \frac{P(A \cap B)}{P(B)} \text{ atau } P(B|A) = \frac{P(A \cap B)}{P(A)} \dots\dots(5)$$

Bentuk *teorema bayes* untuk *evidence* tunggal E dan hipotesa tunggal H

$$P(H|E) = \frac{P(E|H) * P(H)}{P(E)} \dots\dots\dots(6)$$

Keterangan:

- P (H|E) : probalitas *hipotesis H* terjadi jika *evidence E* terjadi
- P (H|E) : probalitas munculnya *evidence E*, jika *hipotesis H* terjadi
- P (H) : probalitas *hipotesis H* tanpa memandang *evidence* apapun
- P (E) : probalitas *evidence E* tanpa memandang apapun.

Bentuk teorema *Bayes* untuk *evidence* tunggal E dan *hipotesis* ganda H1, H2. . ., Hn adalah:

$$P(Hi|E) = \frac{P(E|Hi) * P(Hi)}{\sum_k^n P(E|Hk) * P(Hk)} \dots\dots\dots(7)$$

Keterangan:

- F (Hi|E) : probabilitas *hipotesis Hi* benar jika diberikan *evidence E*
- P(E|Hi) : probalitas munculnya *evidence E* jika diketahui *hipotesis Hi* benar
- P(Hi) : probabilitas *hipotesis Hi*, tanpa memandang *evidence* apapun
- N : jumlah *hipotesis* yang mungkin.

III. ANALISA dan PEMBAHASAN

A. Analisa Penerapan Metode Bayes

Teorema *Bayes* berguna untuk melakukan kalkulasi probabilita sposterior, P(H|E), dari P(H), P(E) dan P(E|H).

Contoh kasus

Pada dokter Eko mengungkapkan bahwa ia mengalami gejala sulit mengendalikan emosi, apabila dia merasa resah, kesal dan panic Eko menjadi lebih agresif dan melakukan tindakan seperti melempar kaca jendela seseorang, mencolek wanita yang dia inginkan tanpa moral. Dan dia melakukan hal itu tanpa rasa cemas dan tanpa memikirkan akibat setelah itu.

Di sisi lain Eko mengeluhkan testis Eko tidak sebesar ukuran testis lelaki pada umumnya, testis Eko berukuran di bawah 6 ml. dokter menduga bahwa Eko terkena Sindrom Klinefelter dengan probabilitas:

1. Probabilitas munculnya tindakan agresif, jika Eko terkena Sindrom Klinefelter: p(agresif|SK)= 0.8
2. Probabilitas Eko Sindrom Klinefelter tanpa memandang gejala apapun: p(Sindrom Klinefelter)=0.4
3. Probabilitas tidak memiliki kecemasan pada diri Eko, jika Eko merasa tidak bersalah: p(tidak memiliki kecemasan|merasa tidak bersalah)=0.2
4. Probabilitas merasa tidak bersalah tanpa memandang gejala apapun. P(merasa tidak bersalah)=0.4
5. Probabilitas testis Eko berukuran di bawah 6 ml, jika Eko terkena Sindrom Klinefelter: p(testis berukuran di bawah 6 ml. | Sindrom Klinefelter)= 0.8
6. Probabilitas Eko diduga Sindrom Klinefelter tanpa memandang gejala apapun: p(Sindrom Klinefelter)=0.6

Dari formula di atas, maka dapat dihitung :

1. Probabilitas Eko terkena Sindrom klinefelter dengan gejala-gejala yang ditunjukkan dengan rumus



$$\begin{aligned} \sum_{K=1}^3 &= SK4 + +SK 9 + SK10 \\ &= 0.8 + 0.2 + 0.8 \\ &= 1.8 \end{aligned}$$

Dari nilai di atas dapat kita menghitung diagnose sebagai berikut:

$$\begin{aligned} P(H_i) &= \frac{H1}{\sum_{K=1}^4} \\ P(H1) &= \frac{0.8}{1.8} = 0.4444 \\ P(H2) &= \frac{0.2}{1.8} = 0.111 \\ P(H3) &= \frac{0.8}{1.8} = 0.444 \end{aligned}$$

Setelah mendapatkan nilai P(Hi) probabilitas hipotesa H tanpa memandang *evidence* apapun, maka langkah selanjutnya adalah sebagai berikut:

$$\begin{aligned} &\sum_K^N P(H_i) * P(E|H_i - n) \\ &= P(H1) * P(E|H1) + P(H2) * P(E|H2) + P(H3) \\ &\quad * P(E|H3) \\ &= 0.4444 * 0.4 + 0.1111 * 0.4 + 0.4444 * 0.6 \\ &= 0.1777 + 0.0444 + 0.2666 \\ &= 0.4887 \end{aligned}$$

Setelah mendapatkan nilainya, selanjutnya mencari nilai P(Hi|E) atau probabilitas hipotesa Hi benar jika diberikan *evidence* E

$$\begin{aligned} P(H_i|E) &= \frac{P(E|H_i) * p(H_i)}{\sum_K^N P(E|H_k) * P(H_k)} \\ P(H1|E) &= \frac{0.4 * 0.444}{0.4887} = 0.3635 \\ P(H2|E) &= \frac{0.4 * 0.111}{0.4887} = 0.0908 \\ P(H3|E) &= \frac{0.6 * 0.444}{0.4887} = 0.5455 \end{aligned}$$

Setelah mendapatkan seluruh nilai P(Hi|E), maka jumlahkan seluruh nilai *bayes* dengan rumus sebagai berikut:

$$\begin{aligned} Bayes1 &= P(H1|E) * SK1 = 0.3635 * 0.8 = 0.2908 \\ Bayes2 &= P(H2|E) * SK12 = 0.0908 + 0.2 = 0.0181 \\ Bayes3 &= P(H3|E) * SK13 = 0.5455 * 0.8 = 0.4364 \end{aligned}$$

$$\begin{aligned} \sum_{K=1}^N bayes &= bayes 1 + bayes 2 \\ &\quad + bayes 3 + \dots + bayes n \\ &= 0.2908 + 0.0181 + 0.4364 \\ &= 0.7453 \end{aligned}$$

Dari perhitungan *bayes* di atas, diagnose Sindrom Klinefelter terhadap Eko kemungkinan Jenis 49,XXXXY. Nah dari perhitungan ini perancangan sistem pakar akan di teruskan menjadi rancangan sistem pada sistem pakar.

#### IV. KESIMPULAN

Berdasarkan hasil penelitian, dapat disimpulkan bahwa:

1. Untuk mengetahui seorang laki-laki menderita sindrom klinefelter, kita dapat melihat gejala-gejala yang ditampakkan oleh si penderita, yang paling menonjol ialah pasien mengalami

perpanjangan kaki dan lengan melebihi ukuran panjang lengan dan kaki laki-laki pada umumnya. Bukan itu saja, pasien biasanya cenderung agresif dan berfikir singkat, ukuran testis mengalami hambatan dalam perkembangannya yaitu kurang dari enam millimeter, dan masih banyak lagi yang lainnya.

2. Metode bayes diterapkan guna mencari nilai probabilitas dari gejala-gejala antara pengetahuan yang disampaikan pakar dengan gejala-gejala dirasakan pasien sehingga terdiagnosalah penyakit Sindrom Klinefelter ini.

#### DAFTAR PUSTAKA

- [1] M. Arhami, Konsep Dasar Sistem Pakar, Yogyakarta: Andi, 2005.
- [2] S. Harmin, Jurnal Sindrom Klinefelter, Jakarta: Divisi Endokrinologi Departemen Kesehatan Anak, 2009.
- [3] E. Iskandar, "Sistem Pakar Untuk Diagnosa Penyakit ISPA Menggunakan Metode Faktor Kepastian," *Jurnal Ilmiah STMIK GI MDP*, vol. 3, no. 1, Maret 2007.
- [4] W. Budiharto dan D. Suhartono, dalam *Artifical Intelligence Konsep & Penerapannya*, Yogyakarta, Andi, 2014.
- [5] A. Sulistyoadi dan T. Hidayat, "Aplikasi Sistem Pakar Diagnosa Penyakit Ginjal Dengan Metode Dempster Shafer," dalam *Seminar Nasional Aplikasi Teknologi Informasi*, Yogyakarta, 2008.
- [6] K. Hager, "Molecular Diagnostic Testing for Klinefelter Syndrom and Other Male Sex Chromosome Aneuploidies," *International Journal of Pediatric Endocrinology*, 2012.
- [7] F. N. Salisah, L. Lidya dan S. Defit, "Sistem Pakar Menentukan Bakat Anak Dengan Menggunakan Metode Forward Chaining," *Jurnal Ilmiah Rekayasa Dan Manajemen Sistem Informasi*, vol. 1, no. 1, 2015.
- [8] B. Setiyobudi, O. Setiani dan N. Endah W, "Hubungan Paparan Pestisida Pada Masa Kehamilan Dengan Kejadian Berat Badan Bayi Lahir Rendah (BBLR) Di Kecamatan Ngablak Kabupaten Magelang," *Jurnal Kesehatan Lingkungan Indonesia*, vol. 12, no. 1, April 2013.
- [9] A. Desiani dan M. Arhami, dalam *Konsep Kecerdasan Buatan*, Yogyakarta, Andi, 2006.
- [10] Delp dan M. , dalam *Major Diagnosis Fisik Edisi Revisi*, Jakarta, Buku Kedokteran, p. 2006.
- [11] A. K. Nugroho dan R. Wardoyo, "Sistem Pakar Menggunakan Teorema Bayes Untuk Mendiagnosa Penyakit Kehamilan," *Majalah Ilmiah Matematika Dan Ilmu Pengetahuan Alam*, vol. 23, no. 3, 2013.
- [12] I. Pranoto, Sindrom Klinefelter Jil XXIII, Yogyakarta: Berkala Ilmu Kedokteran, 1991.
- [13] A. Ramali, Kamus Kedokteran, Jakarta: Djambatan, 2005.
- [14] E. Winarno, Step by Step Visual Basic .Net, Jakarta: Alex Media Komputindo, 2013.