RESUME WORKSHOP

PENGANTAR ANALISIS VARIASI GENETIK MENGGUNAKAN DATA NGS (*NEXT GENERATION SEQUENCING*)

Dr. Henny Saraswati, S.Si, M.Biomed

NIK : 216040630

PRODI BIOTEKNOLOGI

FAKULTAS ILMU-ILMU KESEHATAN

UNIVERSITAS ESA UNGGUL

MEI 2018

Workshop Bioinformatics

Pengantar Analisis Variasi Genetik Menggunakan Data NGS

Bandung, 29 Maret 2018

Pendahuluan

Penemuan molekul DNA (*Deoxyribonucleic Acid*) telah membuka pengetahuan manusia mengenai pewarisan keturunan. Molekul DNA sebagai material genetik bertanggung jawab dalam menurunkan sifat dari orang tua kepada anaknya. Sejak saat itulah riset-riset dilakukan untuk mengetahui peran molekul DNA dalam kehidupan manusia.

Sebuah proyek ambisius yang dinamakan *Human Genome Project* yang selesai pada tahun 2003 berhasil memetakan gen-gen dalam DNA pada manusia. Ternyata gen-gen ini selain berperan dalam penentuan sifat-sifat seorang individu ternyata juga berperan dalam kejadian suatu penyakit. Artinya, apabila seseorang memiliki gen ini, maka kemungkinan besar individu ini akan terkena penyakit tertentu.

Variasi keanekaragaman makhluk hidup juga dipengaruhi oleh variasi genetik pada suatu individu. Bisa saja individu dengan spesies sama dan memiliki gen yang sama tetapi terdapat variasi pada gen tersebut, maka akan menghasilkan variasi pada spesies tersebut. Misalnya satu memiliki lebih dari satu galur. Saat ini data mengenai variasi genetik menjadi topik penelitian yang sangat diminati. Hal ini dikarenakan riset membuktikan bahwa variasi genetik berperan dalam kejadian penyakit, dalam pewarisan keturunan, dan lain-lain.

Data variasi genetik merupakan data yang sangat besar, sehingga diperlukan suatu alat bantu yang menampung data-data ini. Dalam hal ini adanya bank data yang menyimpan data variasi genetik. Selain itu, harus ada cara untuk mengetahui urutan gen pada manusia. Dalam hal ini dilakukan dengan cara sekuensing. Untuk molekul DNA yang sangat besar, seperti yang terdapat pada manusia, tidak bisa dilakukan dengan sekuensing Sanger. Tetapi harus dilakukan dengan cara yang lain, yaitu cara *Next Generation Sequencing* (NGS). Dengan semakin banyaknya penelitian mengenai variasi genetik, maka pengolahan atau analisis hasil sekuensing memerlukan ketrampilan dan pengetahuan bagi individu yang melakukannya. Oleh karena itu sekarang ini mulai banyak pelatihan bioinformatika yang membahas mengenai data hasil NGS dan bagaimana cara menganalisisnya. Salah satunya adalah yang saya ikuti kali ini. Pelatihan ini dilaksanakan oleh Pusat Penelitian Biosains dan Bioteknologi-Institut Teknologi Bandung yang diberikan langsung oleh narasumber-narasumber yang berpengalaman seperti Setia Permana, PhD dan Dr. Husna Nugrahapraja.

Rangkaian Kegiatan

Kegiatan dilakukan pada tanggal 29 Maret 2018 bertempat di Gedung Riset dan Inovasi Lt.2, Institut Teknologi Bandung. Acara dimulai dengan registrasi pada pukul 07.30-08.00 WIB dan kemudian dilanjutkan dengan pembukaan acara workshop oleh Dr. Husna Nugrahapraja mewakili Kepala Pusat Penelitian Biosains dan Bioteknologi-ITB. Acara kemudian dilanjutkan dengan presentasi dari narasumber I yaitu Setia Permana, PhD. Beliau membawakan materi mengenai Aplikasi NGS untuk Studi Analisis Variasi Genetik. Bapak Setia Permana, PhD sejatinya bukanlah biologis atau bioteknologis, tetapi adalah statistikawan. Bidang riset yang ditekuni merupakan bioinformatika yang merupakan ilmu baru yang multidisiplin, memerlukan beberapa keahlian baik dari biologis, genetikawan, matematikawan, ahli computer, ahli biokimia, dll. Oleh karena itu, Setia Permana, PhD mau tidak mau banyak memperlajari mengenai biologi molekuler. Beliau sangat berpengalaman dengan aplikasi data NGS untuk analisis variasi genetik. Pada presentasinya, beliau memaparkan bahwa data sekeunsing (data sekuen gen/DNA) pada makhluk hidup sangat diperlukan pada riset-riset biologi molekular. Hal ini penting untuk mengetahui peran dari gen-gen tersebut. Sebelum Human Genome Project berjalan, proses sekuensing sangat lama. Proses ini sering disebut dengan sekuensing Sanger, karena penemu pertama dari metode ini adalah kelompok riset Frederick Sanger (Cambridge University) pada tahun 1977. Namun, saat ini metode yang terbaru memungkinkan proses sekuensing berlangsung lebih cepat dan mampu membaca urutan nukleotida DNA yang lebih panjang yang disebut dengan metode *Next Generation Sequencing* (NGS). Sebagai gambaran, apabila menggunakan metode Sanger memerlukan beberapa hari, sedangkan dengan menggunakan NGS hanya memerlukan beberapa jam. Sampai saat ini beberapa pabrikan telah memproduksi mesin-mesin NGS yang kompetitif, masing-masing mempromosikan keunggulan dalam jangka waktu operasi sekuensing, besaran sekuen DNA yang bisa disekuensing, akurasi dan biaya yang diperlukan. Kompetisi ini membuktikan betapa data NGS sangat diperlukan dalam penelitian-penelitian biologi molekuler saat ini. Alur kerja penggunaan data NGS adalah data mentah yang kemudian dianalisis menggunakan beberapa software sehingga dihasilkan hasil akhir yang menjadi kesimpulan. Meskipun NGS merupakan suatu metoda terkini dalam sekuensing, namun hasil akhir analisisnya tetap memerlukan sekuensing Sanger sebagai konfirmasi atau validasi hasil akhir yang didapat. Karena hasil analisis data NGS baru merupakan prediksi, sedangkan ini harus divalidasi dengan sekuensing Sanger. Data NGS dapat digunakan dalam beberapa topik penelitian seperti metagenomik, genomik kanker, epidemiologi genomik, epigenomik, variasi gen manusia, dll. Selain itu, Bapak Setia Permana, PhD juga mengingatkan betapa pentingnya bioinformatika dalam riset, seperti riset mengenai farmakogenomik, deteksi dini penyakit yang diturunkan (herediter),

pengembangan diagnosis penyakit, terapi gen, perbaikan nilai gizi, sumber energi baru bahkan dalam pembentukan senjata biologi (*biological weapons*).

Saat ini di Indonesia sendiri sudah terdapat 12 mesin NGS yang digunakan dalam berbagai riset, seperti tentang Avian Influenza, sekuensing whole genome untuk tanaman kelapa, coklat, padi, pisang dan kedelai, identifikasi patogen pada ikan, sekuensing *Mycobacterium tuberculosis* yang resisten obat, analisis ekspresi gen pada kanker payudara, dll. Namun, terdapat beberapa tantangan yang dihadapi untuk penggunaan NGS ini di Indonesia, di antaranya belum maksimalnya pengguanaan alat ini dikarenakan banyak riset-riset yang berdiri sendiri masih belum banyak kolaborasi riset. Meskipun demikian hal ini menjadi potensi akan makin berkembangnya riset-riset dengan menggunakan data NGS di Indonesia.

Setelah Bapak Setia Permana, PhD menyelesaikan paparannya, acara dilanjutkan dengan pemaparan dari Dr.Husna Nugrahaprja. Pada pemaparan beliau lebih banyak dilakukan praktek pengolahan analisis data NGS, menggunakan beberapa software. Oleh karena itu, sebelum dilakukan praktek langsung, semua peserta workshop diharuskan untuk meng-*install* beberapa software ke laptop masing-masing. Beberapa software ini antara lain *Integrative Genomic Viewer*, R-base dan R-studio. Pada sesi praktek langsung ini, analisis juga dilakukan secara online. Hal ini sangat tergantung dari kapasitas dan kecepatan internet yang digunakan. Salah satu kekurangan dari workshop ini adalah kecepatan internet yang kurang saat dipakai bersam-sama oleh semua peserta. Sehingga sesi praktek ini tidak maksimal. Walaupun demikian, pengenalan analisis data NGS untuk melihat variasi genetik sangat bermanfaat untuk melihat betapa pentingnya data NGS ini untuk riset biologi molekuler.

Acara workshop kemudian ditutup oleh Kepala Pusat Penelitian Biosains dan Bioteknologi ITG, Bapak Dr.Elfahmi, MSi, Apt. Beliau berharap bahwa materi yang disampikan dapat berguna dalam menunjang penelitian-penelitian yang dilakukan para peserta. Selain itu juga beliau menginformasikan bahwa banyak workshop-workshop bioinformatika yang akan digelar oleh Pusat Penelitian Biosains dan Bioteknologi ITB sebagai rangkaian seri workshop bioinformatika. Sebagai pusat penelitian, institusi ini juga telah menerbitkan jurnal ilmiah yang diberi nama Current Research on Biosciences and Biotechnology (CRBB). Maka para peserta dipersilahkan untuk mempublikasikan artikel ilmiahnya di jurnal ini.

Kesimpulan

Setelah mengikuti workshop kali ini dapat disimpulkan bahwa :

1. Data NGS merupakan data yang sangat penting dalam riset bioinformatika dan diaplikasikan kedalam beberapa bidang, baik kesehatan, pangan, energi, maupun militer.

2. Analisis variasi genetik dengan menggunakan data NGS memerlukan kemampuan dan infrastruktur yang memadai.
3. Terbuka celah penelitian dengan penggunaan data NGS di Indonesia. Akan tetapi akan lebih baik, jika riset-riset ini merupakan riset kolaborasi sehingga pemanfaatan data NGS sangat efektif.

Foto-foto Kegiatan

Pusat Penelitian Biosains dan Bioteknologi
Workshop Series
Bioinformatics Workshop
Introduction to Variant Calling Data Analysis Using NGS Data
Kamis 29 Maret 2018
Gedung Riset dan Inovasi (ex-PAU) Lt. 2
Institut Teknologi Bandung
cfbb