

## PERKEMBANGAN PRECISION MEDICINE DI INDONESIA

Dr. dr. Telly Kamelia, Sp.PD-KP, FINASIM1, dr. Nurul Amelia Rahayu Putri<sup>2</sup>

1 Pulmonology and Critical Care Division. Internal Medicine Department. Fakultas Kedokteran Universitas Indonesia. Dr. Cipto Mangunkusumo Hospital

2 Research Assistant. Fakultas Kedokteran Universitas Indonesia  
Jakarta, Indonesia

## ABSTRACT

**Background and Objectives:** The Ministry of Health of the Republic of Indonesia (Kemenkes RI) is developing science and technology, especially in the field of biomedical genomics to support therapy and precision medicine by taking into account the diversity of genomics in Indonesia. Precision medicine is an initiative to prioritize the processing of genomic big data as a reference for integrated health services at various levels of the molecular cascade. The actualization of precision medicine in Indonesia is the Biomedical Genome-based Science Initiative (BGSi). This article reviews the development of precision medicine, especially in Indonesia.

**Methods:** This study is a literature review. There were 17 (seventeen) articles obtained from online databases in PubMed, grey literature from the Ministry of Health website, published policies, national guidelines, and Google Scholar.

**Results:** The results of various studies show the development of precision medicine as a new medical cosmology. Developed countries in the world began to develop the foundation of a new health biotechnology ecosystem and related policies to support precision medicine, including Indonesia through the Biomedical Genome-based Science Initiative (BGSi).

**Conclusion:** As a new medical cosmology, precision medicine bridges the previous medical cosmology. Indonesia launched the Biomedical Genome-based Science Initiative (BGSi) to support genomic data-based healthcare programs. There are various challenges in the development of precision medicine. Therefore, cooperation between parties, including research centers, policy makers, politicians, clinicians, drug companies, and the public, is needed to support the success of BGSi in Indonesia.

**Keywords:** precision medicine, big data, Biomedical Genome-based Science Initiative (BGSi), Indonesia

## ABSTRAK

**Latar Belakang dan Tujuan:** Kementerian Kesehatan Republik Indonesia (Kemenkes RI) melakukan pengembangan ilmu pengetahuan dan teknologi terutama di bidang genomika biomedis untuk mendukung terapi dan pengobatan yang presisi (precision medicine) dengan memperhatikan keanekaragaman genomika di Indonesia. Precision medicine merupakan sebuah inisiatif untuk mengedepankan pengolahan big data genomika sebagai acuan pelayanan kesehatan yang terintegrasi pada berbagai tingkat kaskade molekuler. Aktualisasi dari precision medicine di Indonesia adalah Biomedical Genome-based Science Initiative (BGSi). Artikel ini mengulas tentang perkembangan precision medicine, terutama di Indonesia.

**Metode:** Studi ini adalah review literatur. Terdapat 17 (tujuh belas) artikel yang didapatkan dari basis data daring di PubMed, grey literature dari situs web Kementerian Kesehatan, kebijakan yang telah terbit, pedoman nasional, serta Google Scholar.

**Hasil:** Hasil dari berbagai studi menunjukkan perkembangan precision medicine sebagai kosmologi kedokteran baru. Negara-negara maju di dunia mulai mengembangkan fondasi ekosistem bioteknologi kesehatan baru serta kebijakan terkait untuk mendukung precision medicine, termasuk Indonesia melalui Biomedical Genome-based

Science Initiative (BGSi).

**Kesimpulan:** Sebagai kosmologi kedokteran baru, precision medicine menjembatani kosmologi kedokteran sebelumnya. Indonesia meluncurkan Biomedical Genome-based Science Initiative (BGSi) sebagai pendukung program pelayanan kesehatan berbasis data genomik. Terdapat berbagai tantangan dalam pengembangan precision medicine. Maka dari itu, diperlukan kerjasama antar pihak, baik pusat peneliti, pembuat kebijakan, politisi, klinisi, perusahaan obat, dan masyarakat, untuk mendukung keberhasilan BGSi di Indonesia.

**Kata Kunci:** precision medicine, big data, Biomedical Genome-based Science Initiative (BGSi), Indonesia

## Correspondence :

Dr. dr. Telly Kamelia, Sp.PD-KP, FINASIM1 Pulmonology and Critical Care Division. Internal Medicine Department. Fakultas Kedokteran Universitas Indonesia. Dr. Cipto Mangunkusumo Hospital

E-mail: tellykamelia99@gmail.com

## How to cite this article :

PERKEMBANGAN PRECISION MEDICINE  
DI INDONESIA

## Pendahuluan

Kementerian Kesehatan Republik Indonesia (Kemenkes RI) melakukan pengembangan ilmu pengetahuan dan teknologi terutama di bidang genomika biomedis untuk menanggulangi penyakit katastropik. Pengembangan ini dilakukan untuk mendukung terapi dan pengobatan yang presisi (*precision medicine*) dengan memperhatikan keanekaragaman genomika di Indonesia.

*Precision medicine* adalah suatu istilah yang digunakan untuk mendeskripsikan penelitian biomedis berbasis *bigdata*. Istilah-istilah lain seperti, '*personalized medicine*', '*pharmacogenomics*', dan '*P4 medicine (preventative, predictive, participatory, and personalized medicine)*' juga menggambarkan *precision medicine*.<sup>1</sup> Secara singkat, *precision medicine* merupakan sebuah inisiatif untuk mengedepankan pengolahan *big data* genomika sebagai acuan pelayanan kesehatan yang terintegrasi pada berbagai tingkat kaskade molekuler.

*Big data* merupakan kumpulan data yang sangat besar dan sulit diolah dengan sistem manajemen basis data konvensional.<sup>2</sup> Ciri-ciri dari *big data* adalah 3V, yaitu volume, *variety*, dan *velocity*. Volume menggambarkan jumlah data yang dapat mencapai *terabytes* (TB) atau *petabytes* (PB). *Variety* mendeskripsikan berbagai format, jenis data, berbagai kegunaan dan cara menganalisis data yang bervariasi. Terakhir,

*velocity* merujuk pada laju perubahan data, atau seberapa sering data tersebut dihasilkan. Pada informatika biomedis, *big data* adalah sebuah ekosistem yang mengubah *cased-based studies* menjadi *data-based studies* yang berskala besar. Salah satu pemanfaatan *big data* adalah pada pengurutan genomika generasi baru atau *next generation sequencing* (NGS) yang dapat memproses triliunan sekuens DNA dalam sehari.<sup>3</sup>

Kemajuan bidang genomika di dunia, mendorong negara-negara maju, terutama Amerika Serikat, Britania Raya, dan Uni Eropa, untuk mengembangkan *precision medicine* sebagai bagian dari sistem pelayanan kesehatan. Indonesia juga terdorong untuk mengembangkan *precision medicine*. *Biomedical Genome-based Science Initiative* (BGSi) adalah sebuah inisiatif dari Kemenkes RI untuk mendukung program pelayanan kesehatan berbasis data genomik.<sup>4</sup> Artikel ini mengulas tentang perkembangan dan tantangan *precision medicine*, terutama di Indonesia.

## KOSMOLOGI KEDOKTERAN BARU:

### *PRECISION MEDICINE*

Jewson 1976 menjelaskan perubahan konsep penyakit dan kesakitan. Dunia kedokteran dideskripsikan sebagai kosmologi, yaitu sekumpulan praktik, terminologi, dan jaringan. Kosmologi kedokteran dibentuk sebagai upaya untuk menjelaskan karakteristik suatu ide

kedokteran.<sup>1,5</sup> *Precision medicine* hadir sebagai kosmologi baru yang menjembatani *laboratory medicine*, *surveillance medicine*, dan *e-scaped medicine*.<sup>1</sup> Tabel 1 menunjukkan berbagai kosmologi kedokteran dengan *precision medicine* sebagai kosmologi kedokteran baru.

Tabel 1 Macam-macam kosmologi kedokteran, *precision medicine*<sup>1</sup>

<b>Kosmologi kedokteran</b>	<b>Peran dokter</b>	<b>Persepsi pasien</b>	<b>Tugas dari investigator biomedis</b>	<b>Konseptualisasi penyakit</b>
<i>Bedside</i>	Praktisi	Orang	Prognosis dan terapi	Gangguan psikosomatis secara keseluruhan
<i>Hospital</i>	Klinisi	Kasus	Diagnosis dan klasifikasi	Lesi organik
<i>Laboratory</i>	Peneliti	Kompleks sel	Analisis dan penjelasan	Proses biomedis
<i>Surveillance</i>	Epidemiologis	Kumpulan risiko	Konversi risiko epidemiologis ke risiko klinis	Deviasi laten dari norma
<i>E-scaped</i>	Ilmuwan informasi	Pasien ahli Pencari kesehatan	Asesmen dan komunikasi risiko; asesmen dari bukti penelitian	Pemecahan komunikasi, interaksi para sistem
<i>Precision</i>	Konsultan data	Konsumen <i>digital</i>	Promosi kesehatan berbasis penanda biologis	Kaskade molekuler yang tidak dikelola dengan baik

Penggunaan *bigdata* menjadi salah satu karakteristik dari *precision medicine*. Klasifikasi penyakit yang dilakukan dengan mengelompokkan gejala, tanda, dan hasil laboratorium akan digantikan dengan pemanfaatan *big data*, meliputi rekam medis komprehensif; pemeriksaan laboratorium dan molekuler; dan diagnosis klinis dan luaran

kesehatan. *Big data* memungkinkan penemuan korelasi dan sub tipe penyakit baru.<sup>1,6</sup> Kombinasi *bigdata* biologis manusia, seperti genom dan pencitraan resolusi tinggi, pola cuaca, pemantauan lingkungan, akan menjadi dasar praktik *precision medicine* dalam menentukan faktor risiko genetika dan lingkungan, serta interaksinya.<sup>6</sup> Fokus *precision medicine* pada penanda biologis dapat menjadi kesempatan untuk intervensi, sehingga memungkinkan penanganan mandiri melalui penggunaan aplikasi pasien. Melalui aplikasi di perangkat *mobile*, pasien dapat melihat dan mengambil keputusan sedini mungkin mengenai penanganan yang dokter rencanakan.<sup>1</sup>

Dengan munculnya kosmologi *precision medicine*, terdapat peran baru dari dokter dan pasien dimana keduanya terlibat dalam pengumpulan dan pemrosesan *bigdata*. Dokter perlu melakukan interpretasi data dan menyampaikan hasil analisisnya kepada pasien; sedangkan pasien secara aktif melakukan pemantauan mandiri melalui aplikasi di perangkat *mobile* tersebut. Sebagai konsumen digital, pasien dapat memutuskan teknologi apa yang akan digunakan dan data mana yang dapat diproses. Dokter sebagai konsultan data bertugas untuk menyarankan perubahan perilaku kesehatan yang perlu pasien lakukan berdasarkan penanda biologis. Tujuan dari *precision medicine* untuk memberdayakan individual dalam pengelolaan kesehatan pun dapat tercapai.<sup>1</sup>

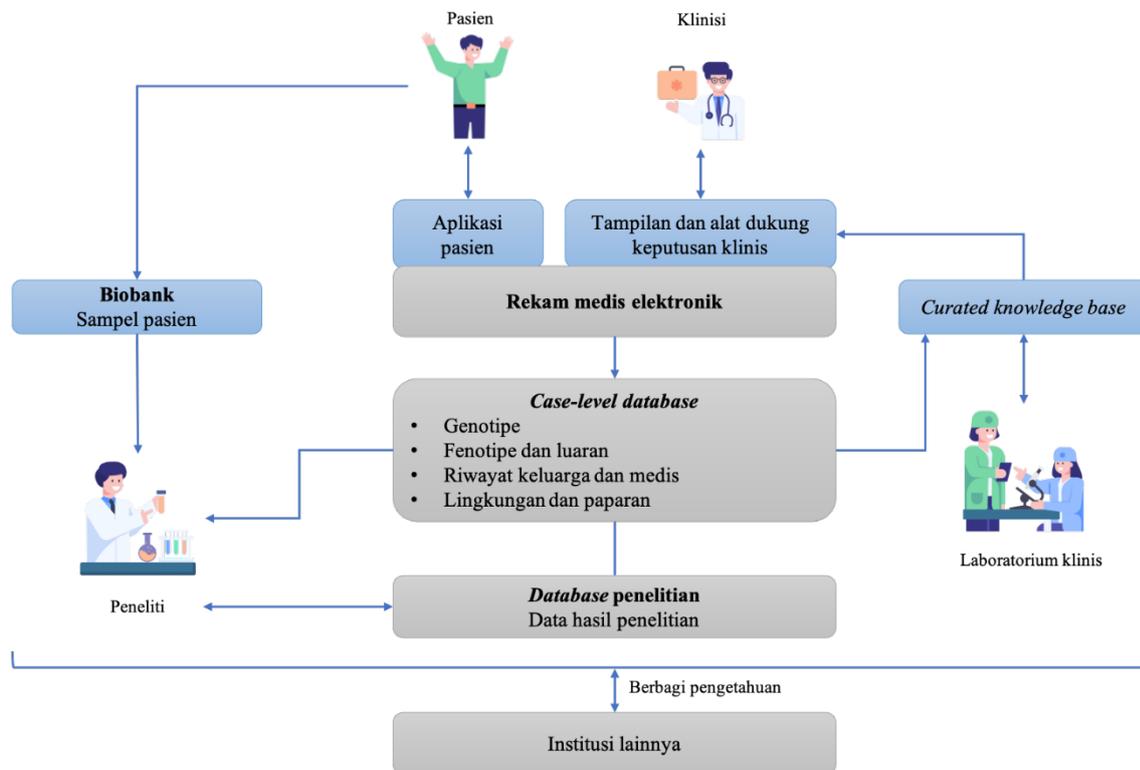
## EKOSISTEM *PRECISION MEDICINE*

Tubuh manusia sangatlah kompleks. Pasien dapat jatuh sakit dengan gejala yang tidak khas atau dokter kesulitan dalam mengumpulkan informasi untuk menunjang diagnosis sehingga pilihan terapi juga terbatas. Hal ini disebabkan oleh genetika. Secara keseluruhan, genetika seseorang dapat menyumbang sekitar 20-30% terhadap variabilitas individual dalam respons obat.<sup>7</sup> Ingelman dkk. (2018) melakukan pemetaan variabilitas pada 208 farmakogen, seperti enzim fase I dan fase II, transporter, *cytochrome reductases*, serta reseptor inti, dan menganalisis data sekuens *exome* dari 60,706 individual. Disimpulkan bahwa berbagai variasi genetik langka adalah bagian penting dari perbedaan antar individu dalam fenotip metabolisme obat yang dapat menjadi dasar uji coba klinis perkembangan obat dan personalisasi dari terapi farmakologis.<sup>8</sup>

Tujuan dari *precision medicine* adalah untuk memungkinkan dokter untuk memprediksi secara cepat, efisien dan akurat pengobatan yang paling tepat untuk pasien. Untuk mencapai hal ini, dokter memerlukan alat bantu dalam bentuk berbagai uji dan alat teknologi informasi yang terjangkau dan tepat guna. Maka, terbentuklah 'ekosistem' *precision medicine* yang menghubungkan dokter sebagai klinisi, laboratorium klinis, pusat penelitian dan *developer* sistem informasi klinis (Gambar 1). Ekosistem ini

akan menjadi fondasi dari sistem pelayanan kesehatan dan diharapkan dapat mempercepat

kemajuan *precision medicine*.<sup>7</sup>



**Gambar 1.** Ekosistem *precision medicine*<sup>7</sup>

Laboratorium klinis dan sistem informasinya bersama dengan sistem rekam medis elektronik, memfasilitasi interpretasi dan pelaporan data yang terintegrasi sehingga perkembangan kondisi pasien dan informasi genetik terpantau secara berkala. Aplikasi kesehatan pasien memungkinkan pasien untuk mengakses informasi genetika dan informasi klinik secara bebas. Tujuannya adalah untuk pengambilan keputusan atas pemanfaatan informasi tersebut, bahkan termasuk kemungkinan partisipasi pasien dalam suatu penelitian.<sup>7</sup>

Klinisi dapat mengajukan berbagai tes untuk mengetahui informasi genetika pasien. Biasanya tes genetika dilakukan untuk menentukan etiologi spesifik atau terapi yang paling tepat dari diagnosis tertentu. Atas izin pasien, klinisi dapat mengumpulkan informasi genetika sebanyak mungkin. Informasi seperti sekuens genom dan *exomes* dapat disimpan (*biobanking*), digunakan dan diinterpretasi kembali jika ada indikasi.<sup>7</sup>

Sistem rekam medis elektronik berada di puncak pendukung informasi teknologi genetik. Sistem rekam medis elektronik yang tertaut pada sumber elektronik seperti *website*

atau *databases* dilengkapi dengan peringatan farmakogenomik terhadap potensi *adverse interactions* antara obat dan variasi genetik yang spesifik. Informasi disusun dan ditampilkan secara terintegrasi dengan alur kerja klinisi sehingga dapat memfasilitasi pengambilan keputusan diagnostik dan terapi yang presisi.<sup>7</sup>

Laboratorium klinis berperan sebagai pusat interpretasi variasi genetik maupun penyedia laporan *case-level* potensi variasi genetik. Laboratorium dan klinisi berbagi hasil pemeriksaan untuk meningkatkan kualitas dan efisiensi proses pemeriksaan varian genetik.<sup>7</sup> Berbagai *database* telah diluncurkan untuk membagikan data *case-level* dalam berbagai area penyakit. Contohnya *database National Center for Biotechnology Information* (NCBI) untuk genotipe dan fenotipe sebagai repositori umum, serta *International Cancer Genome Consortium* (ICGC) dan *The Cancer Genome Atlas* (TCGA) sebagai repositori data sekuens kanker.<sup>7</sup>

## **BIGDATA BIOLOGIS MANUSIA**

Data biomedis pada level molekuler atau mikroskopik direpresentasikan oleh dunia *-omics* (*genomics, proteomics, metabolomics, lipodomics, transcriptomics, epigenetics, microbiomics, fluxomics, phenomics*, dll.), sementara data makroskopik atau ekologis digambarkan oleh data epidemiologis populasi dan informatika

kesehatan masyarakat.<sup>1,9</sup> Berbagai data biologis dan klinis dikumpulkan dalam kecepatan dan skala yang sangat besar dan memunculkan sistem informasi baru berbasis kecerdasan artifisial untuk pengolahannya, inilah *big data* biologis manusia.

Kosmologi *precision medicine* melibatkan pemetaan ulang penyakit menggunakan *big data*. Pemantauan dan pengambilan data berkelanjutan memungkinkan adanya perspektif baru terhadap penyakit. *Big data* menjadi sangat penting karena menghasilkan wawasan berbasis data pada tingkat sistemik. *Big data* menyebabkan tiga pergeseran besar. Pertama, *big data* melambangkan  $N = \text{semua populasi}$ . Kedua,  $N = \text{semua}$  berarti data bisa didapatkan dari berbagai sumber. Terakhir, *big data* menunjukkan pergeseran dari kasualitas menjadi korelasi. Menurut Kitchin, penelitian *big data* tidak harus bergantung pada teori sebelumnya dan data yang didapat terbebas dari bias manusia.<sup>10</sup> Hal ini membedakan *precision medicine* dengan kosmologi kedokteran sebelumnya yang terus menggunakan pola pikir lama atau teori sebelumnya terhadap situasi baru.

Berdasarkan Leonelli 2014, salah satu kelemahan dari *big data* adalah kecenderungan data untuk “*lossy*”.<sup>11</sup> Istilah ini dipopulerkan oleh Mayer-Schönberger dan Cukier, menjelaskan bahwa kuantitas data yang besar mengkompensasi tingkat keakuratan data tersebut.<sup>12</sup> Akurasi menjadi

kurang penting di hadapan banyaknya volume informasi yang diproses, sehingga bentuk ketidakakuratan akan diseimbangkan. Kosmologi *precision medicine* mengusulkan bahwa kebenaran akan kehidupan dan tubuh manusia dicerminkan oleh *big data*.

## **PENERAPAN *PRECISION MEDICINE***

### **Awal inisiatif *precision medicine* di negara maju**

Kemajuan bidang genomika di dunia, mendorong negara-negara maju, terutama Amerika Serikat, Britania Raya, dan Uni Eropa, untuk mengembangkan *precision medicine* sebagai bagian dari sistem pelayanan kesehatan. Adopsi *precision medicine* dalam *National Health Service* (NHS) di Britania Raya telah diwacanakan sejak tahun 2014.<sup>13</sup> Rencana strategis telah disusun oleh *Human Genomics Strategic Group* melalui berbagai rekomendasi untuk diterapkan oleh NHS. Rekomendasi ini meliputi:

- 1) Membuat jaras pelayanan dari inovasi genomik yang telah ada;
- 2) Mengembangkan pelayanan kesehatan yang adil, terjangkau, dan berkualitas tinggi;
- 3) Membuahkan wadah bioinformatika
- 4) Menyiapkan tenaga kerja yang diperlukan;
- 5) Mengembangkan kerangka etik dan legal;

- 6) Meningkatkan dan membangun kesadaran masyarakat.

Selain itu, alokasi dana untuk pengembangan kebijakan genomika di pelayanan kesehatan juga telah diterapkan.<sup>13</sup>

*Precision Medicine Initiative* (PMI) diresmikan administrasi Presiden Amerika Serikat, Barack Obama pada tahun 2015 bersamaan dengan publikasi program kohort *Precision Medicine* oleh Francis Collins dan Harold Varmus di NEJM.<sup>6,14</sup> PMI diturunkan menjadi studi kohort *All-of-Us* (AoU) yang merupakan aktualisasi dari *precision medicine*.<sup>15</sup> Program AoU bertujuan untuk meningkatkan penggunaan perangkat *mobile* dan media sosial untuk mempromosikan perilaku yang sehat. Hal ini memungkinkan partisipasi aktif dan pemberdayaan masyarakat.<sup>6</sup>

Program AoU berfokus untuk memperkirakan besar risiko penyakit pada individual.<sup>6</sup> AoU diharapkan dapat:

- 1) Mengembangkan cara untuk memperkirakan risiko berbagai macam penyakit berdasarkan paparan lingkungan, faktor genetika, dan interaksi antara keduanya;
- 2) Mengidentifikasi penyebab perbedaan respons terhadap obat-obatan pada individual (farmakogenomika);
- 3) Menemukan penanda biologis yang memberikan tanda terhadap kenaikan atau penurunan risiko dari berbagai penyakit;

- 4) Memanfaatkan teknologi kesehatan *mobile* untuk menghubungkan aktivitas, pengukuran fisiologis, dan paparan lingkungan dengan luaran kesehatan;
- 5) Mengembangkan klasifikasi dan hubungan baru dari berbagai penyakit;
- 6) Memberdayakan partisipan penelitian dengan informasi dan data untuk kemajuan kesehatan individual;
- 7) Menjadi wadah untuk memungkinkan uji klinis terapi target.<sup>6</sup>

Program AoU juga menunjukkan bahwa penelitian harusnya berfungsi sebagai jembatan gaya hidup, lingkungan, dan genetika seseorang.<sup>6</sup> Program ini diluncurkan sejalan dengan perkembangan *personalized medicine*, farmakogenomik, *P4 medicine*, dan menunjukkan inisiatif konkret setelah *Human Genome Project* (HGP).<sup>1</sup>

### ***Biomedical Genome-based Science Initiative di Indonesia***

Penyakit seperti gagal ginjal, jantung, kanker, serta thalasemia dan hemofilia, adalah bagian dari penyakit katastropik di Indonesia karena terapinya memerlukan keahlian khusus, alat kesehatan canggih, dan/atau pelayanan kesehatan seumur hidup.<sup>17</sup> Penyakit tersebut menjadi masalah kesehatan yang besar karena menimbulkan mortalitas dan morbiditas yang tinggi di Indonesia. Atas dasar ini, Kemenkes RI mengembangkan *Biomedical Genome-based Science Initiative* (BGSi), sebuah inisiatif dari

Kemenkes untuk mendukung pelayanan kesehatan berbasis data genomik.<sup>4</sup> BGSi adalah transformasi teknologi kesehatan yang dicapai melalui sistem tata kelola data kesehatan yang terintegrasi (*big data*) dan sistem analisis kesehatan berbasis kecerdasan artifisial.<sup>4</sup>

Peraturan yang mengatur penyelenggaraan BGSi telah ditetapkan oleh Menkes RI pada 22 April 2022, yaitu Keputusan Menteri Kesehatan Republik Indonesia (Kepmenkes RI) No. HK.01.07/MENKES/1141/2022 tentang Penyelenggaraan BGSi *for Precision Medicines* dan Pengembangan Pelayanan Kesehatan Berbasis Genomika untuk Penyakit Tertentu.<sup>16</sup> Kepmenkes tersebut menyatakan bahwa penyelenggaraan BGSi meliputi pelaksanaan kegiatan registri pasien dengan penyakit tertentu, mengatur penyimpanan specimen (*biobanking*), pengorganisasian pengelolaan pemeriksaan *human Whole Genome Sequencing* (hWGS) di Indonesia, dan pengorganisasian pengembangan *precision medicine*.<sup>16</sup>

Penyelenggaraan BGSi telah ditetapkan pada Rumah Sakit Umum Pusat Nasional (RSUPN) Dr. Cipto Mangunkusumo Jakarta dan Laboratorium Biorepositori Badan Kebijakan Pembangunan Kesehatan, serta berkoordinasi dengan rumah sakit unit pelaksana teknis Kemenkes yang ditetapkan sebagai *hubs* yang terdiri atas:

- 1) RSUPN Dr. Cipto Mangunkusumo, sebagai *hub* di bidang penyakit metabolik;
- 2) RSUP Sanglah Denpasar, sebagai *hub* di bidang *aging* dan nutrisi;
- 3) RS Kanker Dharmais Jakarta, sebagai *hub* di bidang penyakit kanker;
- 4) RS Pusat Otak Nasional Prof. Dr. dr. Mahar Mardjono Jakarta, sebagai *hub* di bidang penyakit pada otak dan sistem saraf; dan
- 5) RSUP Dr. Sardjito Yogyakarta, sebagai *hub* di bidang penyakit langka.<sup>16</sup>

Sampai tahun 2024, ditargetkan terbentuk 6 (enam) *hubs* sesuai dengan fokusnya masing-masing. Keenam *hubs* tersebut merupakan bagian dari ekosistem bioteknologi kesehatan yang merupakan jejaring kolaborasi antar-rumah sakit dan pemangku kepentingan terkait dengan fokus pelayanan kesehatan.<sup>4</sup> *Hubs* tersebut berfungsi untuk mengelola perekrutan relawan yang data-datanya diintegrasikan dalam registri, sedangkan spesimen tertentu disimpan sebagai *biobanking* untuk selanjutnya diproses dengan pendekatan genomika dan digunakan untuk perbaikan pelayanan kesehatan.<sup>16</sup>

Inisiatif yang dikembangkan oleh Kemenkes RI sudah serupa dengan program yang disusun oleh Amerika Serikat. Namun, tantangan yang Indonesia hadapi dalam pengembangan inisiatif *precision medicine*, tentu saja berbeda dengan Amerika Serikat

yang merupakan negara maju. Berikut ini adalah beberapa tantangan dan usulan solusi dalam penerapan *precision medicine* di Indonesia:

- 1) Dibatasi oleh jaminan kesehatan sosial, pemerataan pelayanan kesehatan berbasis genomika tidak akan tercapai. Masalah ini juga diperparah oleh rendahnya kesadaran masyarakat akan pentingnya bidang genomika dan pendekatan *precision medicine*. Peningkatan pengetahuan masyarakat akan bidang genomika dan *precision medicine* akan mengatasi rintangan ini.
- 2) Biaya sekuens genomik yang tinggi, termasuk biaya infrastruktur, pengembangan sumber daya, edukasi dan penelitian, menjadi rintangan untuk pengembangan *precision medicine* yang berkelanjutan. Maka dari itu, diperlukan kolaborasi antar pusat penelitian, baik nasional maupun internasional; pendanaan penelitian yang ditingkatkan; dan penyusunan program pelatihan terspesialisasi untuk para peneliti.
- 3) Keterbatasan teknologi informasi dan komunikasi, termasuk alat *clinical decision support* (CDS) pada rekam medis elektronik. CDS sebagai alat untuk mengumpulkan dan memproses informasi kesehatan kompleks, memerlukan sumber daya yang kompeten di bidang genomika untuk

interpretasi data tersebut. Untuk menghadapi tantangan ini, diperlukan berbagai program pendidikan dan pelatihan untuk tenaga kesehatan, integrasi bidang genomika pada kurikulum kedokteran, serta pengembangan program pendidikan untuk disiplin lain yang menunjang bidang genomik.

- 4) Untuk penerapan *precision medicine* yang lebih efektif, Indonesia bisa mengadaptasi dan mengadopsi strategi dari negara referensi dengan menyesuaikan dengan keadaan sosial, ekonomi, etika di Indonesia. Kemitraan dengan negara terdekat (Asia Tenggara) juga dapat mendukung pelaksanaan *precision medicine* di Indonesia, terutama dalam hal pemerataan keahlian dan sumber daya.<sup>13</sup>

## Kesimpulan

*Precision medicine* adalah sebuah inisiatif yang mengutamakan pemanfaatan *big data* genomika untuk mencapai pelayanan kesehatan yang terintegrasi. Sebagai kosmologi kedokteran baru, *precision medicine* menjembatani kosmologi kedokteran sebelumnya. Ekosistem *precision medicine* memungkinkan hubungan antara klinisi, laboratorium klinis, pusat penelitian dan *developer* sistem informasi klinis dalam sistem pelayanan kesehatan.

Terdorong kemajuan bidang genomika, bidang teknologi dan informasi di dunia, Indonesia meluncurkan *Biomedical Genome-based Science Initiative* (BGSi) sebagai pendukung program pelayanan kesehatan berbasis data genomik. Pengembangan *precision medicine* di Indonesia dihadapkan oleh berbagai tantangan, mulai dari pendanaan hingga keterbatasan teknologi informasi dan komunikasi. Maka dari itu, diperlukan kerjasama antar pihak, baik pusat peneliti, pembuat kebijakan, politisi, klinisi, perusahaan obat, dan masyarakat, untuk mendukung keberhasilan BGSi di Indonesia.

## Acknowledgements dan Afiliasi

### Daftar Pustaka

1. Vegter MW. Towards precision medicine; a new biomedical cosmology. *Health Care and Philosophy* [Internet]. 2018;21:443–56. Available from: <https://doi.org/10.1007/s11019-018-9828-z>
2. Elgendy N, Elragal A. Big data analytics: a literature review paper. In: *Industrial conference on data mining*. Springer; 2014. p. 214–27.
3. Luo J, Wu M, Gopukumar D, Zhao Y. Big Data Application in Biomedical Research and Health Care: A Literature Review. *Biomedical Informatics Insights* [Internet]. 2016 Jan;8:1.

- Available from: [/pmc/articles/PMC4720168/](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36111111/)
4. Kementerian Kesehatan RI. Permenkes RI Nomor 13 Tahun 2022 tentang Perubahan atas Permenkes Nomor 21 Tahun 2022 tentang Rencana Strategis Kementerian Kesehatan Tahun 2020-2024. 13 Indonesia; Apr 22, 2022.
  5. Jewson ND. The disappearance of the sick-man from medical cosmology, 1770-1870. *International Journal of Epidemiology*. 2009;38(3):622–33.
  6. Hudson K, Lifton R, Patrick-Lake B, Burchard EG, Coles T, Collins R, et al. The precision medicine initiative cohort program—Building a Research Foundation for 21st Century Medicine. Precision Medicine Initiative (PMI) Working Group Report to the Advisory Committee to the Director, ed. 2015.
  7. Meiliana A, Dewi NM, Wijaya A. Personalized Medicine: The Future of Health Care. *The Indonesian Biomedical Journal*. 2016 Dec 1;8(3):127.
  8. Ingelman-Sundberg M, Mkrтчian S, Zhou Y, Lauschke VM. Integrating rare genetic variants into pharmacogenetic drug response predictions. *Human Genomics*. 2018 Jan 26;12(1).
  9. Hampel H, O’Bryant SE, Durrleman S, Younesi E, Rojkova K, Escott-Price V, et al. A Precision Medicine Initiative for Alzheimer’s disease: the road ahead to biomarker-guided integrative disease modeling. *Climacteric* [Internet]. 2017 Mar 4;20(2):107–18. Available from: <https://doi.org/10.1080/13697137.2017.1287866>
  10. Kitchin R. Big Data, new epistemologies and paradigm shifts. *Big Data Soc*. 2014;1(1):2053951714528481.
  11. Leonelli S. What difference does quantity make? On the epistemology of Big Data in biology. *Big Data Soc*. 2014;1(1):2053951714534395.
  12. Mayer-Schönberger V, Cukier K. *Big data: A revolution that will transform how we live, work, and think*. Houghton Mifflin Harcourt; 2013.
  13. Chong HY, Allotey PA, Chaiyakunapruk N. Current landscape of personalized medicine adoption and implementation in Southeast Asia. *BMC Medical Genomics*. 2018 Oct 26;11(1).
  14. Collins FS, Varmus H. A New Initiative on Precision Medicine. *New England Journal of Medicine*. 2015 Feb 26;372(9):793–5.
  15. Lyles CR, Lunn MR, Obedin-Maliver J, Bibbins-Domingo K. The new era of precision population health: Insights for the All of Us Research Program and beyond. Vol. 16, *Journal of Translational Medicine*. BioMed Central Ltd.; 2018.

16. Kementerian Kesehatan RI. Kepmenkes RI Nomor HK.01.07/MENKES/1141/2022 tentang Penyelenggaraan Biomedical Genome-based Science Initiative for Precision Medicines dan Pengembangan Pelayanan Kesehatan Berbasis Genomika untuk Penyakit Tertentu. HK.01.07/MENKES/1141/2022 Indonesia; Apr 22, 2022.
17. Thabrany H. Perbandingan klaim penyakit katastropik peserta jaminan kesehatan nasional di provinsi DKI Jakarta dan Nusa Tenggara Timur tahun 2014. *Jurnal Ekonomi Kesehatan Indonesia*. 2017;1(2).