EDISI 01
JULI 2025

InaSHG News

"Bring human genetics close to you"

Menu Utama

CdLS *Awareness Day* 2024

Wajah InaSHG

Menyongsong Masa Depan Genomik di Asia-Pasifik: Yogyakarta Jadi Tuan Rumah Ajang Genetika Bergengsi

InaSHG Board (2024-2027)

Advisory Board:
Prof. dr. Sultana M.H. Faradz, PAK., Ph.D.
Prof. dr. Herawati Sudoyo, M.S., Ph.D.
Prof. dr. Sofia Mubarika Haryana, M.Med.Sc., Ph.D.
Prof. Dr. dr. Damajanti R. Sjarif, Sp.A(K)
Prof. Dr. dr. Tri Indah W., M.Si.Med., PA

President:
Prof. dr. Gunadi, Ph.D., Sp.BA, Subsp.D.A.(K)
Vice President:
dr. Nani Maharani, M.Si.Med., Ph.D.
Secretary:
dr. Dwi Aris Agung N., M.Sc., Ph.D.
Treasurer:
dr. Mawaddah Ar Rochmah, Sp.N., Ph.D.

Committee (Chair, Co-Chair):
1. Scientific, Training, and Education:
Prof. Dr. dr. Rina Masadah, Sp.PA(K)., M.Phil, DFM
dr. Hirowati Ali, Ph.D
2. Public Education:
Dr. dr. Nydia Rena B. Sihombing, M.Si.Med.
dr. Bobby Pambudi, Sp.A(K)
3. Professional Practice & Ethics:
Dr. dr. Nurin A. Listyasari, M.Si.Med.
dr. Iffa Mutmainah, M.Si.Med.
4. Government Advocacy Policy:
Dr. dr. Andi Nanis S. Marzuki, Sp.A, Subsp.End(K)
Donny Nauphar, BSc.(Biotech), M.Si.Med
5. International Collaboration:
dr. Holipah, Ph.D
dr. Almira Zada, M.Si.Med
6. Program:
Dr. dr. Citrawati D.K. Wungu, M.Si.
Mira Sartika, Ph.D

Tim InaSHG News

Dr. dr. Citrawati D.K. Wungu, M.Si.
Mira Sartika, Ph.D
dr. Junaedy Yunus, M.Sc., Ph.D.
Dr. dr. Tri Hartini Yuliawati, M.Ked., PA
Prof. Dr. dr. Irfan Idris, M.Kes
dr. Venty Muliana Sari S., M.Si.Med
dr. Berliana Hamidah, M.Kes
Afina Azka Latifanisa Kuncoro, S.Ked

Menu Utama

CdLS Awareness Day 2024 di Yogyakarta Hasilkan 39 Sampel Darah untuk Biobank BGSi

YOGYAKARTA - Sebuah acara komprehensif untuk memperingati Hari Kesadaran *Cornelia de Lange Syndrome* (CdLS) telah sukses diselenggarakan di Hotel Sheraton Mustika Yogyakarta pada 18-19 November 2024. Kegiatan yang didukung oleh Kementrian Kesehatan ini bertujuan meningkatkan kesadaran publik, memberikan edukasi kepada keluarga dan pendamping, serta menggalang dukungan bagi komunitas CdLS, dengan salah satu capaian utamanya adalah *pengumpulan sampel biologis yang akan menopang riset dan biobank rare disease* BGSi.

Prof. dr. Gunadi, Ph.D, Sp.BA., Subsp.D.A(K), selaku Ketua Tim Peneliti sekaligus Ketua Panitia, menyampaikan laporan yang menguraikan tujuan dan persiapan acara. Diikuti dengan sesi sambutan menghadirkan sejumlah tokoh penting yang menunjukkan dukungan luas dari berbagai sektor. Sambutan diberikan oleh Direktur Utama RSGM UGM, Direktur Utama RSUP Dr. Sardjito, Kepala Dinas Kesehatan Provinsi DIY, serta Dekan Fakultas Kedokteran, Kesehatan Masyarakat, dan Keperawatan (FK-KMK) UGM. Turut memberikan sambutan secara daring (online) adalah DR. Durhane Wong-Rieger (Presiden APARDO / *Asia Pacific Alliance of Rare Disease Organisations*) dan Ibu Indri Rooslamiati sebagai Plt. Kepala Balai Besar Bionomika (BB Bionomika).

Acara kemudian dibuka secara resmi melalui video berisi himbauan dan arahan dari perwakilan pemerintah pusat, yaitu Prof. dr. Dante Saksono Harbuwono, Sp.PD-KEMD.,Ph.D, selaku Wakil Menteri Kesehatan, yang menegaskan dukungan negara terhadap penanganan penyakit langka. Memasuki sesi inti acara, para peserta mendapatkan paparan materi yang sangat informatif dalam format sesi paralel. Sesi pertama menghadirkan dr. Kristy Iskandar, M.Sc, Ph.D, Sp.A, yang membahas panduan mendalam bagi keluarga dan pendamping dalam mengenal *Sindrom Cornelia de Lange*. Sesi ini juga menjadi momen krusial dilaksanakannya kegiatan Pengambilan Sampel Darah. Sebanyak 39 sampel darah berhasil dikumpulkan dari partisipan. Sampel-sampel ini akan menjadi bagian fundamental dari *biobank* khusus CdLS yang dikembangkan di bawah naungan BGSi (*Biomedical & Genome Science Initiative*) *Rare Disease Hub*, sebuah langkah signifikan untuk riset di masa depan.

Sesi paralel berikutnya menampilkan dua narasumber ahli. Dr. Lulus Hardiyanti, Sp.KFR,Ped.(K) memaparkan strategi rehabilitasi guna membangun kemandirian dan kualitas hidup anak dengan CdLS. Sementara itu, Prof. dr. Gunadi, Ph.D, Sp.BA., Subsp.D.A(K) kembali berbagi ilmu mengenai manfaat dan dukungan nutrisi melalui gastrostomi bagi anak penyandang CdLS.

Para peserta kemudian mendapatkan kesempatan untuk berdiskusi dan bertanya langsung kepada ketiga narasumber dalam sesi tanya jawab yang dimoderatori oleh MC atau Panitia. Menutup rangkaian acara inti, Panitia dari RSUP Dr. Sardjito menyampaikan laporan penutupan, diikuti penutupan resmi oleh MC. Acara diakhiri dengan suasana keakraban saat makan siang bersama.

Secara keseluruhan, peringatan Hari Kesadaran CdLS 2024 di Yogyakarta ini berhasil mencapai tujuannya. Acara tidak hanya sukses meningkatkan kesadaran dan memberikan edukasi melalui paparan para ahli, tetapi juga memperkuat kolaborasi antar lembaga dan menghasilkan kontribusi nyata berupa 39 sampel darah untuk biobank BGSi Rare Disease Hub, yang sangat berharga bagi kemajuan penelitian penyakit langka di Indonesia.

Update

Dalam rangka pemetaan dan penyusunan infografis distribusi laboratorium atau *genetic center* di Indonesia, kami mengundang Bapak/Ibu yang memiliki atau terlibat dalam pengelolaan laboratorium genetik, pusat riset genomik, atau fasilitas sejenis di institusi
(universitas, rumah sakit, klinik, atau pusat riset) untuk berkenan mengisi formulir berikut.

https://s.id/DistribusiLabGenetika

Formulir ini bertujuan untuk mengumpulkan data terkini terkait aktivitas pemeriksaan genetik dan penelitian genomik di berbagai institusi di seluruh Indonesia. Informasi yang terkumpul akan sangat berharga untuk memperkuat jaringan kolaborasi dan pengembangan peta infrastruktur genetika nasional.

Wajah InaSHG

Menyongsong Masa Depan Genomik di Asia-Pasifik: Yogyakarta Jadi Tuan Rumah Ajang Genetika Bergengsi

Pada bulan November 2025 nanti, Kota Yogyakarta akan menjadi pusat perhatian komunitas genetika se-Asia Pasifik. Indonesia, melalui Perhimpunan Genetika Manusia Indonesia (InaSHG), dipercaya menjadi tuan rumah *The 15th Asia-Pacific Conference of Human Genetics* (APCHG) yang akan digelar bersamaan dengan *Annual Meeting* InaSHG ke-5 dan Konferensi ke-2 *Indonesian Society of Genetic Counselors* (ISGC). Rangkaian acara ini akan berlangsung pada 4-8 November 2025 di Alana Hotel & Convention Center,Yogyakarta.

Konferensi ini mengusung tema besar "*Equitable Future in Genomic Medicine: Innovation, Leapfrogging, and Advancing Technologies for Humanity.*" Intinya, dunia genetika kini telah bergerak ke arah pemanfaatan teknologi canggih seperti *sequencing* genom dan terapi genetik untuk menciptakan layanan kesehatan yang lebih adil dan bisa diakses semua kalangan. Tak hanya fokus pada sains dan teknologi, konferensi ini juga memberi perhatian serius pada aspek etika, hukum, dan sosial dari perkembangan genomik.

Rangkaian acara terbagi menjadi dua bagian besar, bagian pertama yaitu pada tanggal 4-5 November yang merupakan sesi *workshop* dan pelatihan yang praktis dan aplikatif. Misalnya, pelatihan *next-generation sequencing* (NGS) *variant interpretation* dari *Wellcome Genomic Laboratory*, serta workshop konseling genetik yang didukung oleh Perhimpunan Konselor Genetik Asia-Pasifik (PSGCA). Ada juga sesi khusus untuk penyakit metabolik bawaan dan terapi genetik.

Bagian kedua yaitu tanggal 6-8 November, kegiatan akan masuk ke sesi simposium dan plenari yang menghadirkan pakar dari berbagai negara. Topik-topik yang akan dibahas sangat beragam, dari skrining bayi baru lahir, penyakit langka, genomik prenatal, bioinformatika dan kecerdasan buatan (AI), hingga bagaimana teknologi ini bisa diintegrasikan dalam sistem kesehatan yang berkeadilan.

Menteri Kesehatan RI, Budi Gunadi Sadikin, dijadwalkan membuka acara sebagai keynote speaker. Hadir pula tokoh genetika dunia seperti Prof. Brian H.-Y. Chung (Presiden APSHG dari Hong Kong), Prof. Sangkot Marzuki (tokoh genetika Indonesia dan pendiri APSHG), Prof. Dame Sue Hill (penasihat ilmiah NHS Inggris di bidang genomik), Prof. Damayanti R. Sjarif dan Dr. Tyas Hikmawan (pakar genetika klinik dari Indonesia), juga hadir nama-nama besar dari Belanda, Taiwan, Malaysia, hingga Australia. Ini menunjukkan betapa pentingnya kolaborasi internasional dalam memajukan bidang genetika.

Acara ini terbuka untuk banyak kalangan, mulai dari dokter klinik, peneliti, ahli genetika, konselor genetik, mahasiswa, hingga pelaku industri yang tertarik mengembangkan layanan berbasis genetika. Juga sangat relevan untuk startup dan pelaku bisnis bioteknologi yang ingin memahami arah perkembangan teknologi genomik di Asia.

Pendaftaran early bird dibuka hingga 8 Juli, dan late registration akan ditutup pada 24 Oktober 2025. Tak hanya belajar, peserta juga bisa menikmati keunikan budaya Yogyakarta, kota yang kaya sejarah, seni, dan kuliner. Konferensi ini akan menjadi perpaduan antara intelektualitas dan pengalaman budaya yang tak terlupakan.

Konferensi genetika Asia-Pasifik ini bukan sekadar ajang ilmiah biasa. Konferensi ini merupakan momentum penting untuk mendorong Indonesia tampil lebih aktif di panggung internasional dalam bidang genomik kedokteran. Dengan semangat kolaborasi, inovasi, dan keberlanjutan, konferensi ini diharapkan mampu membawa manfaat besar tidak hanya bagi komunitas ilmiah, tapi juga untuk pelayanan kesehatan masyarakat secara luas.

APCHG 2025:
Workshop Inborn Error Metabolism

Dalam rangkaian *The 15th Asia-Pacific Conference of Human Genetics* (APCHG) tahun 2025 yang akan diselenggarakan di Yogyakarta, salah satu agenda penting adalah *workshop* bertajuk "*Inborn Error of Metabolism: The Challenges of Newborn Screening to Diagnosis Confirmation & Prompt Treatment in Limited Resources Area.*" *Workshop* ini akan digelar pada tanggal 5 November 2025 di The Alana Yogyakarta Hotel & Convention Center, dan menjadi bagian dari pertemuan ilmiah tahunan ke-15 *Indonesian Society of Human Genetics* (InaSHG) serta konferensi kedua *Indonesian Society of Genetic Counselor* (ISGC).

Workshop ini dirancang untuk mengupas tuntas tantangan dalam mendeteksi dan menangani gangguan metabolik bawaan (*Inborn Errors of Metabolism*/IEM) di daerah dengan keterbatasan fasilitas medis dan laboratorium. Para pakar terkemuka akan hadir sebagai pembicara, di antaranya Prof. Dr. dr. Damayanti Rusli Sjarif, Sp.A(K) yang akan membahas skrining klinis IEM di wilayah terbatas, serta Prof. Yin-Hsiu Chien, MD, PhD yang akan mengulas akurasi metode *dry blood spot* untuk skrining dan konfirmasi diagnosis IEM. Selain itu, dr. Cut Nurul Hafifah, Sp.A(K) akan mengangkat isu ketersediaan dan tantangan penggunaan *orphan drugs* dan *orphan foods*, sementara dr. Klara Yuliarti, Sp.A(K) akan memandu peserta melalui studi kasus sebagai pengantar materi *workshop*.

Workshop ini terbuka untuk umum namun dibatasi hanya untuk 50 peserta. Biaya pendaftaran adalah Rp1.000.000 untuk peserta *early bird* dan Rp1.500.000 untuk pendaftaran reguler. Pendaftaran dapat dilakukan melalui situs tiketseminar.com/apchg15.

APCHG 2025:
Workshop Genome Sequence Calling & Interpretation

Workshop Genome Sequence Calling & Interpretation fokus pada prinsip keilmuan dan *tools* untuk analisa dan interpretasi genomik yang meliputi *sequence analysis workflows for variant interpretation for clinical applications*, *online variant interpretation tools*, dan *variant curation and clinical guidelines*.

Target peserta dari workshop ini adalah para peneliti dan klinisi di bidang *human and clinical genomics* yang merencanakan pendekatan analisis sekuens genomik pada riset maupun praktik klinis mereka.

Workshop ini akan digelar dua hari pada tanggal 4-5 November 2025 di The Alana Yogyakarta Hotel & Convention Center, dan menjadi bagian dari *The 15th Asia-Pacific Conference of Human Genetics* (APCHG) tahun 2025. Peserta hadir secara *offline* dan diharuskan membawa laptop masing-masing.

Adapun topik yang dibahas adalah *overview of sequencing technologies for clinical applications*, *sequence analysis workflows*, *RNAseq analysis*, *tools for variant interpretation*, *introduction to DECIPHER*, *SNV and CNV interpretations*, *variant curation and ACMG guidelines*, dan *challenges of clinical genomics and ethical considerations*.

Sebagai bagian dari rangkaian *The 15th Asia-Pacific Conference of Human Genetics* (APCHG) 2025, *Professional Society of Genetic Counselors in Asia* (PSGCA) akan menyelenggarakan *Genetic Counseling Workshop* yang mengangkat tema "*Pillars of Progress: Growing the Profession, Shaping the Professionals*". *Workshop* ini menjadi forum penting bagi para konselor genetik, akademisi, peneliti, serta pemangku kepentingan di bidang genetika klinis untuk memperkuat peran profesional dalam era kesehatan berbasis genomik.

Kegiatan ini akan berlangsung pada 5 November 2025 di The Alana Yogyakarta Hotel & Convention Center, dan akan menghadirkan para pakar terkemuka dari Asia dan kawasan internasional. Di antara para pembicara adalah Prof. dr. Sultana MH Faradz, PhD (*President* ISGC), Yoyo Chu (*President Elect* PSGCA), Breana Cham (*President* PSGCA), Mercy Laurino, MS, CGC, PhD, serta Prof. Alison McEwen. Para pembicara akan berbagi wawasan mendalam seputar konseling genetik di Asia, inovasi teknologi dalam praktik konseling, dan strategi pengembangan profesional berkelanjutan.

Workshop ini dirancang tidak hanya untuk memperluas pengetahuan peserta, tetapi juga untuk membuka cakrawala karier di bidang konseling genetik, termasuk peluang di sektor riset, industri dan laboratorium, manajemen dan kebijakan, serta layanan telehealth. Diskusi interaktif mengenai kasus-kasus nyata seperti *Intellectual Disability* (ID), *Disorders of Sex Development* (DSD), dan kanker juga akan menjadi bagian menarik dari kegiatan ini.

Sebagai bentuk apresiasi terhadap kontribusi peserta dalam pengembangan profesi, kegiatan ini diajukan untuk mendapatkan SKP dari Kementerian Kesehatan RI, dan dibatasi hanya untuk 50 peserta guna memastikan kualitas interaksi dan diskusi.

Biaya pendaftaran dibuka dalam dua kategori, yaitu *Early Bird* sebesar USD 100 dan standar sebesar USD 150. Pendaftaran dan pembayaran dapat dilakukan melalui laman resmi tiketseminar.com/apchg15inter.

Untuk informasi lebih lanjut dan pendaftaran *workshop* APCHG 2025, calon peserta dapat menghubungi:
- dr. Siti Maisaroh (+62 821-8640-4444)
- Setiani Silvy N (+62 815-9488-843)
- dr. Petrus Gandi P (+62 811-252-7777)

InaSHG *News* menerima artikel kontribusi dari semua anggota aktif InaSHG. Bagi anggota yang memiliki artikel dan ingin disampaikan dalam InaSHG *News*, silakan menghubungi Dr. dr. Tri Hartini Yuliawati, M.Ked. atau mengirimkan artikel ke email Inashgnews@gmail.com