



## Integrasi Next-Generation Sequencing dalam Bioteknologi Kesehatan: Sintesis Sistematis dan Meta-Analisis Dampak Diagnostik, Klinis, dan Ekonomi

Adabi Darban<sup>1</sup>, Akram Caesar Maulana<sup>2</sup>, Rachmawati<sup>3</sup>

<sup>1,2,3</sup> Pendidikan Biologi, Fakultas Matematika dan Ilmu Pengetahuan Alam, Universitas Negeri Makassar

<sup>1</sup>adabidarban854@gmail.com, <sup>2</sup>akramcaesar7@gmail.com, <sup>3</sup>rachmawaty@unm.ac.id

### Abstrak

Perkembangan teknologi Next-Generation Sequencing (NGS) telah merevolusi bidang diagnostik molekuler dan bioteknologi kesehatan melalui pendekatan genomik berkapasitas tinggi yang cepat, komprehensif, dan presisi. Teknologi ini memungkinkan analisis simultan materi genetik dalam jumlah besar, sehingga meningkatkan kemampuan deteksi variasi genetik yang berperan dalam berbagai penyakit. Penelitian ini bertujuan untuk mensintesis secara sistematis bukti ilmiah mengenai dampak diagnostik, klinis, dan ekonomi dari implementasi NGS dalam layanan kesehatan modern. Metode yang digunakan adalah Systematic Literature Review (SLR) dengan mengacu pada pedoman PRISMA, menggunakan basis data Scopus pada periode publikasi 2020–2026. Dari total 3.491 artikel yang teridentifikasi, sebanyak 20 artikel memenuhi kriteria inklusi dan dianalisis secara kualitatif. Hasil sintesis menunjukkan bahwa NGS secara signifikan meningkatkan sensitivitas dan akurasi diagnostik dibandingkan metode konvensional, serta mempercepat penegakan diagnosis, terutama pada kasus penyakit kompleks dan langka. Teknologi ini juga mendukung penerapan kedokteran presisi melalui pemilihan terapi yang lebih tepat sasaran, khususnya pada penyakit genetik, kanker, dan infeksi. Dari aspek klinis, NGS berkontribusi terhadap peningkatan luaran pasien dan efisiensi terapi. Secara ekonomi, meskipun biaya awal relatif tinggi, NGS menunjukkan potensi cost-effectiveness dalam jangka panjang. Namun, tantangan seperti regulasi, etika, privasi data genomik, dan kesenjangan akses masih menjadi perhatian. Secara keseluruhan, NGS merupakan pilar penting dalam transformasi sistem kesehatan berbasis genomik.

Kata kunci : *Next-Generation Sequencing, Diagnostik Molekuler, Bioteknologi Kesehatan, Systematic Literature Review, Precision Medicine, Cost-Effectiveness.*

### 1. Pendahuluan

Perkembangan teknologi *Next-Generation Sequencing* (NGS) telah membawa transformasi signifikan dalam bidang diagnostik molekuler dan biologi genomik. Menurut Yadav et al. (2023), NGS menggeser paradigma diagnostik dari pendekatan berbasis satu gen (*single-gene analysis*) menuju pendekatan genomik komprehensif berbasis *high-throughput sequencing*. Teknologi ini memungkinkan analisis jutaan fragmen DNA secara simultan dalam satu proses sekuensing, sehingga meningkatkan sensitivitas dan efisiensi deteksi variasi genetik. Transformasi ini tidak hanya berdampak pada penelitian dasar, tetapi juga pada praktik klinis, terutama dalam bidang kedokteran presisi (*precision medicine*). *Next Generation Sequencing* (NGS) merujuk pada serangkaian teknologi sekuensing DNA/RNA yang mampu menganalisis jutaan hingga miliar fragmen nukleotida secara paralel dalam satu kali percobaan, sehingga menyajikan informasi genom yang sangat detail dan berskala besar dalam waktu singkat serta biaya yang semakin kompetitif dibandingkan era sebelumnya. NGS telah menjadi fondasi dalam genomik klinis, terutama untuk deteksi varian genetik yang menyebabkan penyakit langka, kanker, atau infeksi dengan cakupan genom yang komprehensif. Teknologi ini digunakan dalam berbagai pendekatan seperti whole genome sequencing (WGS), whole exome sequencing (WES), dan targeted sequencing sesuai kebutuhan diagnostik dan penelitian. (Hilt & Ferrieri, 2022)

Secara prosedural, alur kerja NGS mencakup beberapa tahap utama: pertama, persiapan sampel di mana DNA atau RNA diekstraksi dan dimurnikan dari material biologis; kedua, pembuatan library sequencing, yaitu fragmentasi DNA, pemasangan adaptor, dan amplifikasi fragmen yang siap dibaca oleh mesin sequencer; ketiga, proses sekuensing dengan platform NGS yang melakukan pembacaan secara massively parallel; dan terakhir, analisis data bioinformatika untuk menyusun urutan, mengidentifikasi varian genetik, dan menginterpretasikan hasil dalam konteks biologis atau klinis. Dibandingkan dengan metode konvensional seperti metode Sanger, NGS

menawarkan kapasitas throughput yang jauh lebih tinggi dan kemampuan untuk menganalisis ratusan hingga ribuan gen sekaligus dalam satu jalur analisis, serta kemampuan mendeteksi varian genomik dengan sensitivitas tinggi, termasuk varian frekuensi rendah yang sering terlewat oleh pendekatan lama. Sanger sequencing umumnya membaca satu fragmen DNA per kali proses dan cocok untuk verifikasi, tetapi kurang efisien dan tidak layak untuk skala besar seperti analisis keseluruhan exome atau genome (Isaic dkk., 2025).

Penerapan NGS dalam bidang kesehatan memungkinkan deteksi dini penyebab genetik suatu penyakit, pemetaan profil mutasi tumor untuk menetapkan terapi target, serta identifikasi patogen dalam infeksi kompleks yang sering tidak terdeteksi dengan metode kultur tradisional. Misalnya, NGS dapat mengungkap varian gen yang menimbulkan kanker spesifik, sehingga terapi dapat disesuaikan (*precision medicine*), serta mendeteksi berbagai organisme patogen sekaligus tanpa pra-definisi target genetik. Hal ini menjadikan NGS alat diagnostik dan prediktif yang kuat dalam praktik klinis modern (Yadav dkk., 2023). Sejalan dengan itu, Yan & Wang (2021) menegaskan bahwa NGS memungkinkan identifikasi varian genetik, termasuk *single nucleotide variants* (SNV), *copy number variations* (CNV), dan mutasi struktural lainnya secara cepat dan komprehensif. Keunggulan ini sangat penting dalam diagnosis penyakit genetik langka serta kanker, dimana deteksi mutasi spesifik berperan dalam menentukan terapi yang tepat sasaran (*targeted therapy*). Dengan kemampuan analisis yang luas dan mendalam, NGS mempercepat proses diagnosis sekaligus meningkatkan akurasi dalam pengambilan keputusan klinis.

Dalam konteks penyakit infeksi, pendekatan *metagenomic Next-Generation Sequencing* (mNGS) menjadi inovasi penting dalam identifikasi patogen. Graff et al. (2021) menjelaskan bahwa mNGS mampu mendeteksi berbagai mikroorganisme seperti virus, bakteri, jamur, dan parasit, tanpa memerlukan kultur atau target spesifik sebelumnya. Hal ini memberikan keunggulan signifikan dalam kasus infeksi kompleks atau tidak terdiagnosis melalui metode konvensional. Temuan tersebut diperkuat oleh He et al. (2023), yang menunjukkan bahwa mNGS meningkatkan sensitivitas deteksi patogen pada pasien dengan infeksi berat atau imunokompromais, sehingga mempercepat intervensi medis yang tepat. Kemajuan NGS juga tidak terlepas dari perkembangan bioinformatika dan kecerdasan buatan (*artificial intelligence*). Menurut Sepulveda (2020), integrasi algoritma bioinformatika canggih meningkatkan akurasi proses variant calling dan interpretasi klinis data genomik yang kompleks. Sementara itu, Suresh Babu et al. (2025) menyoroti bahwa penerapan machine learning dan deep learning membantu mengurangi kesalahan interpretasi serta mempercepat analisis data skala besar. Integrasi ini mendukung transformasi NGS dari sekadar teknologi laboratorium menjadi sistem diagnostik berbasis data yang adaptif dan prediktif.

Selain aspek analitik, kemajuan komputasi berbasis cloud turut memperluas kapasitas dan skalabilitas analisis genomik. Pandey et al. (2024) menyatakan bahwa infrastruktur *cloud computing* memungkinkan penyimpanan dan pemrosesan data genomik dalam jumlah besar secara efisien, serta memfasilitasi kolaborasi lintas institusi dan negara. Pendekatan ini mendukung implementasi pengambilan keputusan klinis secara *real-time*, terutama dalam situasi darurat seperti wabah penyakit infeksi atau kasus onkologi yang membutuhkan respons cepat. Meskipun menawarkan berbagai keunggulan, implementasi luas NGS masih menghadapi tantangan signifikan. Osei Sekyere (2025) menyoroti pentingnya regulasi dan standar kualitas untuk menjamin validitas serta keamanan hasil diagnostik berbasis genomik. Selain itu, Kumar et al. (2024) menggarisbawahi isu etika dan privasi data genomik, termasuk perlindungan informasi genetik pasien serta potensi penyalahgunaan data. Tantangan infrastruktur, biaya implementasi, serta kesiapan sumber daya manusia juga menjadi hambatan, khususnya di negara berkembang.

Dengan demikian, perkembangan NGS mencerminkan revolusi dalam diagnostik molekuler yang didukung oleh inovasi teknologi sekuensing, bioinformatika, kecerdasan buatan, dan komputasi awan. Namun, untuk mencapai implementasi yang optimal dan berkelanjutan, diperlukan sinergi antara kemajuan teknologi, regulasi yang adaptif, serta kebijakan etis yang melindungi hak dan privasi individu. Pendekatan holistik ini menjadi landasan penting dalam mendorong pemanfaatan NGS secara luas dalam sistem kesehatan modern. Perkembangan teknologi *Next-Generation Sequencing* (NGS) telah membawa transformasi signifikan dalam bidang diagnostik molekuler dan biologi genomik. Menurut Yadav et al. (2023), NGS menggeser paradigma diagnostik dari pendekatan berbasis satu gen (*single-gene analysis*) menuju pendekatan genomik komprehensif berbasis *high-throughput sequencing*. Teknologi ini memungkinkan analisis jutaan fragmen DNA secara simultan dalam satu proses sekuensing, sehingga meningkatkan sensitivitas dan efisiensi deteksi variasi genetik. Transformasi ini tidak hanya berdampak pada penelitian dasar, tetapi juga pada praktik klinis, terutama dalam bidang kedokteran presisi (*precision medicine*). *Next Generation Sequencing* (NGS) merujuk pada serangkaian teknologi sekuensing DNA/RNA yang mampu menganalisis jutaan hingga miliar fragmen nukleotida secara paralel dalam satu kali percobaan, sehingga menyajikan informasi genom yang sangat detail dan berskala besar dalam waktu singkat serta biaya yang semakin

kompetitif dibandingkan era sebelumnya. NGS telah menjadi fondasi dalam genomik klinis, terutama untuk deteksi varian genetik yang menyebabkan penyakit langka, kanker, atau infeksi dengan cakupan genom yang komprehensif. Teknologi ini digunakan dalam berbagai pendekatan seperti whole genome sequencing (WGS), whole exome sequencing (WES), dan targeted sequencing sesuai kebutuhan diagnostik dan penelitian. (Hilt & Ferrieri, 2022)

Secara prosedural, alur kerja NGS mencakup beberapa tahap utama: pertama, persiapan sampel di mana DNA atau RNA diekstraksi dan dimurnikan dari material biologis; kedua, pembuatan library sequencing, yaitu fragmentasi DNA, pemasangan adaptor, dan amplifikasi fragmen yang siap dibaca oleh mesin sequencer; ketiga, proses sekuensing dengan platform NGS yang melakukan pembacaan secara massively parallel; dan terakhir, analisis data bioinformatika untuk menyusun urutan, mengidentifikasi varian genetik, dan menginterpretasikan hasil dalam konteks biologis atau klinis. Dibandingkan dengan metode konvensional seperti metode Sanger, NGS menawarkan kapasitas throughput yang jauh lebih tinggi dan kemampuan untuk menganalisis ratusan hingga ribuan gen sekaligus dalam satu jalur analisis, serta kemampuan mendeteksi varian genomik dengan sensitivitas tinggi, termasuk varian frekuensi rendah yang sering terlewat oleh pendekatan lama. Sanger sequencing umumnya membaca satu fragmen DNA per kali proses dan cocok untuk verifikasi, tetapi kurang efisien dan tidak layak untuk skala besar seperti analisis keseluruhan exome atau genome (Isaac dkk., 2025).

Penerapan NGS dalam bidang kesehatan memungkinkan deteksi dini penyebab genetik suatu penyakit, pemetaan profil mutasi tumor untuk menetapkan terapi target, serta identifikasi patogen dalam infeksi kompleks yang sering tidak terdeteksi dengan metode kultur tradisional. Misalnya, NGS dapat mengungkap varian gen yang menimbulkan kanker spesifik, sehingga terapi dapat disesuaikan (precision medicine), serta mendeteksi berbagai organisme patogen sekaligus tanpa pra-definisi target genetik. Hal ini menjadikan NGS alat diagnostik dan prediktif yang kuat dalam praktik klinis modern (Yadav dkk., 2023). Sejalan dengan itu, Yan & Wang (2021) menegaskan bahwa NGS memungkinkan identifikasi varian genetik, termasuk *single nucleotide variants* (SNV), *copy number variations* (CNV), dan mutasi struktural lainnya secara cepat dan komprehensif. Keunggulan ini sangat penting dalam diagnosis penyakit genetik langka serta kanker, dimana deteksi mutasi spesifik berperan dalam menentukan terapi yang tepat sasaran (*targeted therapy*). Dengan kemampuan analisis yang luas dan mendalam, NGS mempercepat proses diagnosis sekaligus meningkatkan akurasi dalam pengambilan keputusan klinis.

Dalam konteks penyakit infeksi, pendekatan *metagenomic Next-Generation Sequencing* (mNGS) menjadi inovasi penting dalam identifikasi patogen. Graff et al. (2021) menjelaskan bahwa mNGS mampu mendeteksi berbagai mikroorganisme seperti virus, bakteri, jamur, dan parasit, tanpa memerlukan kultur atau target spesifik sebelumnya. Hal ini memberikan keunggulan signifikan dalam kasus infeksi kompleks atau tidak terdiagnosis melalui metode konvensional. Temuan tersebut diperkuat oleh He et al. (2023), yang menunjukkan bahwa mNGS meningkatkan sensitivitas deteksi patogen pada pasien dengan infeksi berat atau imunokompromais, sehingga mempercepat intervensi medis yang tepat. Kemajuan NGS juga tidak terlepas dari perkembangan bioinformatika dan kecerdasan buatan (*artificial intelligence*). Menurut Sepulveda (2020), integrasi algoritma bioinformatika canggih meningkatkan akurasi proses variant calling dan interpretasi klinis data genomik yang kompleks. Sementara itu, Suresh Babu et al. (2025) menyoroti bahwa penerapan machine learning dan deep learning membantu mengurangi kesalahan interpretasi serta mempercepat analisis data skala besar. Integrasi ini mendukung transformasi NGS dari sekadar teknologi laboratorium menjadi sistem diagnostik berbasis data yang adaptif dan prediktif.

Selain aspek analitik, kemajuan komputasi berbasis cloud turut memperluas kapasitas dan skalabilitas analisis genomik. Pandey et al. (2024) menyatakan bahwa infrastruktur *cloud computing* memungkinkan penyimpanan dan pemrosesan data genomik dalam jumlah besar secara efisien, serta memfasilitasi kolaborasi lintas institusi dan negara. Pendekatan ini mendukung implementasi pengambilan keputusan klinis secara *real-time*, terutama dalam situasi darurat seperti wabah penyakit infeksi atau kasus onkologi yang membutuhkan respons cepat. Meskipun menawarkan berbagai keunggulan, implementasi luas NGS masih menghadapi tantangan signifikan. Osei Sekyere (2025) menyoroti pentingnya regulasi dan standar kualitas untuk menjamin validitas serta keamanan hasil diagnostik berbasis genomik. Selain itu, Kumar et al. (2024) menggarisbawahi isu etika dan privasi data genomik, termasuk perlindungan informasi genetik pasien serta potensi penyalahgunaan data. Tantangan infrastruktur, biaya implementasi, serta kesiapan sumber daya manusia juga menjadi hambatan, khususnya di negara berkembang.

Dengan demikian, perkembangan NGS mencerminkan revolusi dalam diagnostik molekuler yang didukung oleh inovasi teknologi sekuensing, bioinformatika, kecerdasan buatan, dan komputasi awan. Namun, untuk mencapai implementasi yang optimal dan berkelanjutan, diperlukan sinergi antara kemajuan teknologi, regulasi yang adaptif, serta kebijakan etis yang melindungi hak dan privasi individu. Pendekatan holistik ini menjadi landasan penting dalam mendorong pemanfaatan NGS secara luas dalam sistem kesehatan modern.

DOI: <https://doi.org/10.69693/ijmst.v4i2.8037>

Lisensi: Creative Commons Attribution 4.0 International (CC BY 4.0)

---

## 2. Metode Penelitian

Penelitian ini menggunakan pendekatan Systematic Literature Review (SLR) untuk mengidentifikasi, mengevaluasi, dan mensintesis temuan ilmiah terkait perkembangan dan implementasi Next-Generation Sequencing (NGS) dalam diagnostik molekuler. SLR dipilih karena memberikan prosedur yang sistematis, transparan, dan dapat direplikasi dalam menyeleksi serta menganalisis literatur ilmiah, sehingga meminimalkan bias subjektif peneliti. Seluruh tahapan penelitian dilaksanakan dengan mengacu pada pedoman PRISMA (*Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses*) guna menjamin transparansi, konsistensi metodologis, serta reproduibilitas hasil penelitian.

### 2.1. Desain Penelitian

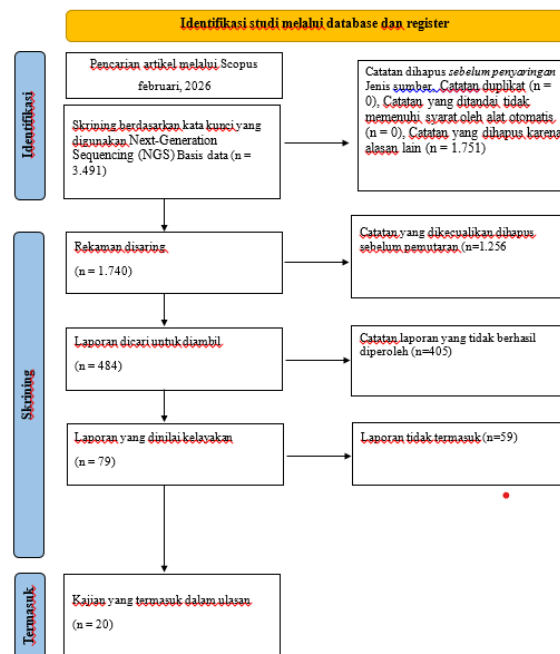
Pendekatan SLR dalam penelitian ini mengacu pada tahapan yang direkomendasikan oleh Kitchenham (2007), yang meliputi:

1. Perumusan pertanyaan penelitian (research question),
2. Penentuan strategi pencarian literatur,
3. Seleksi dan penyaringan artikel,
4. Penilaian kualitas studi, serta
5. Ekstraksi dan sintesis data.

Selain itu, proses pelaporan hasil seleksi artikel mengikuti prinsip transparansi alur seleksi sebagaimana direkomendasikan dalam pedoman PRISMA (*Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses*), guna memastikan kejelasan tahapan identifikasi, penyaringan, dan inklusi studi.

### 2.2. Sumber Data dan Strategi Pencarian

Sumber data utama penelitian ini adalah artikel ilmiah terindeks Scopus yang diterbitkan pada periode 2020-2026. Pemilihan Scopus didasarkan pada reputasinya sebagai basis data internasional bereputasi yang mencakup jurnal bereview sejawat (*peer-reviewed*) dengan standar kualitas tinggi. Strategi pencarian dilakukan menggunakan kombinasi kata kunci berikut, “Next-Generation Sequencing” OR “NGS”, “metagenomic NGS” OR “mNGS”, “molecular diagnostics”, “variant calling”, “clinical genomics”, “artificial intelligence in genomics”. Operator Boolean (AND, OR) digunakan untuk memperluas dan mempersempit hasil pencarian sesuai kebutuhan penelitian.



Gambar 1. Diagram Alur PRISMA (*Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses*)

Proses identifikasi dan seleksi artikel dalam tinjauan sistematis ini dilakukan mengikuti alur PRISMA (*Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses*). Pada tahap identifikasi, pencarian literatur

dilakukan melalui basis data Scopus hingga Februari 2026. Dari hasil pencarian menggunakan kata kunci *Next-Generation Sequencing (NGS) basis data*, diperoleh sebanyak 3.491 artikel. Selain itu, ditemukan 1.757 catatan tambahan dari sumber lain sebelum proses penyaringan. Namun, sebanyak 80 catatan duplikat dan 1.677 catatan yang tidak memenuhi kriteria awal dieliminasi pada tahap ini. Memasuki tahap skrining, sebanyak 1.740 artikel diseleksi berdasarkan judul dan abstrak. Dari proses ini, 1.256 artikel dikeluarkan karena tidak relevan dengan fokus penelitian. Selanjutnya, sebanyak 484 artikel dinilai lebih lanjut melalui pemeriksaan teks lengkap (full-text assessment). Pada tahap ini, 405 laporan tidak berhasil diperoleh atau tidak tersedia secara lengkap, sehingga tersisa 79 laporan yang dapat dievaluasi lebih lanjut. Pada tahap kelayakan, 79 artikel teks lengkap ditinjau secara mendalam. Dari jumlah tersebut, 59 artikel dikeluarkan karena tidak memenuhi kriteria inklusi, baik dari segi metodologi, populasi penelitian, variabel yang dianalisis, maupun relevansi terhadap tujuan tinjauan sistematis. Akhirnya, pada tahap inklusi, sebanyak 20 studi dinyatakan memenuhi seluruh kriteria dan dimasukkan dalam analisis akhir.

### 2.3. Kriteria Inklusi dan Eksklusi

Kriteria inklusi dalam penelitian ini meliputi:

1. Artikel penelitian asli (*original research article*) dan review article.
2. Terindeks Scopus dan dipublikasikan pada periode 2020-2026.
3. Berbahasa Inggris.
4. Membahas penerapan NGS dalam diagnostik klinis, penyakit genetik, kanker, penyakit infeksi, bioinformatika, atau integrasi AI.

Kriteria eksklusi meliputi:

1. Artikel non-ilmiah (editorial, opini, prosiding tanpa peer-review).
2. Artikel yang tidak memiliki akses abstrak lengkap.
3. Studi yang tidak relevan dengan fokus diagnostik molekuler berbasis NGS.

### 2.4. Prosedur Seleksi dan Analisis Data

Proses seleksi dilakukan dalam tiga tahap, yaitu:

1. Identifikasi: Pengumpulan seluruh artikel hasil pencarian berdasarkan kata kunci.
2. Screening: Penyaringan berdasarkan judul dan abstrak untuk menilai relevansi.
3. Eligibility: Evaluasi teks lengkap untuk memastikan kesesuaian dengan kriteria inklusi.

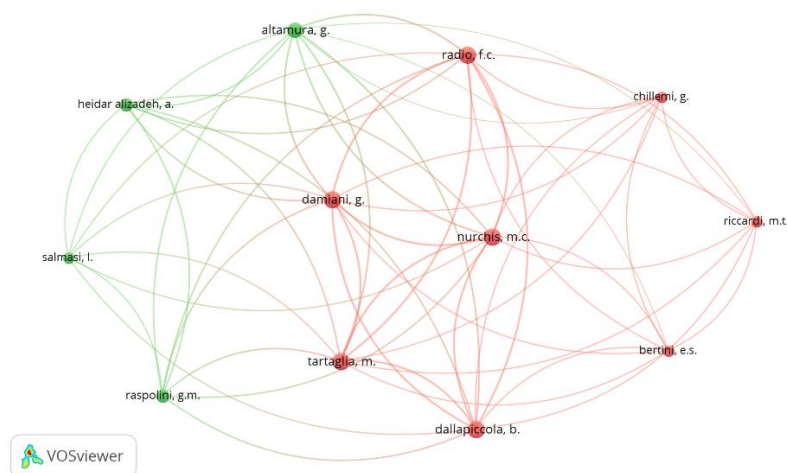
Artikel yang lolos seleksi selanjutnya dianalisis menggunakan teknik content analysis untuk mengidentifikasi tema utama, tren penelitian, pendekatan metodologis, serta tantangan implementasi NGS. Data yang diekstraksi mencakup: nama penulis, tahun publikasi, tujuan penelitian, metode yang digunakan, temuan utama, serta implikasi klinis.

### 2.5. Validitas dan Realiabilitas

Untuk meningkatkan validitas, proses seleksi artikel dilakukan secara sistematis dan terdokumentasi. Sementara itu, reliabilitas dijaga melalui penggunaan kriteria seleksi yang konsisten serta pencatatan proses analisis secara rinci. Pendekatan ini memastikan bahwa hasil sintesis literatur mencerminkan perkembangan ilmiah terkini secara objektif dan komprehensif. Dengan pendekatan SLR ini, penelitian diharapkan mampu memberikan gambaran menyeluruh mengenai tren, inovasi, serta tantangan implementasi NGS dalam diagnostik molekuler selama periode 2020-2026.

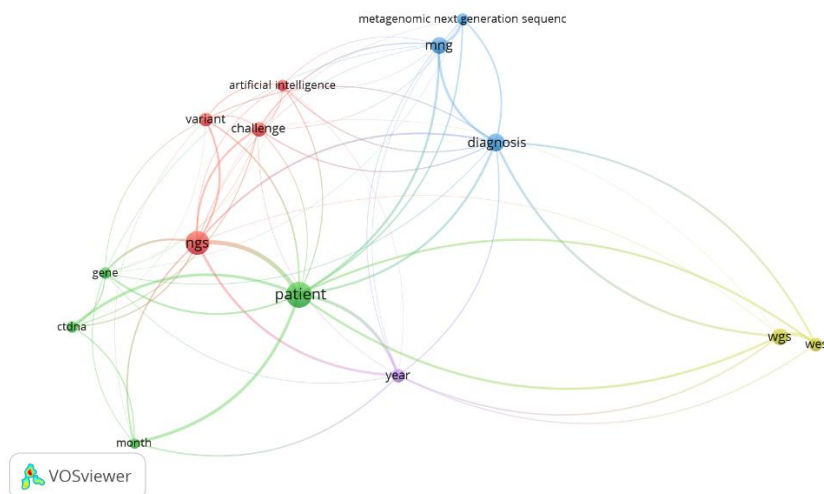
## 3. Hasil dan Pembahasan

Bagian hasil dan pembahasan ini menyajikan sintesis temuan utama dari *Systematic Literature Review (SLR)* mengenai integrasi *Next-Generation Sequencing (NGS)* dalam bioteknologi kesehatan berdasarkan artikel-artikel yang memenuhi kriteria inklusi. Analisis dilakukan terhadap 79 studi terpilih yang mencakup berbagai konteks aplikasi NGS, mulai dari diagnostik molekuler, penyakit genetik, onkologi, hingga penyakit infeksi. Pembahasan difokuskan pada pola temuan ilmiah, tren penelitian, serta implikasi diagnostik, klinis, dan ekonomi yang diidentifikasi melalui pendekatan sintesis kualitatif dan analisis bibliometrik. Selain itu, bagian ini juga mengaitkan hasil temuan dengan perkembangan metodologis, tantangan implementasi, serta peluang pengembangan riset di masa mendatang, sehingga memberikan gambaran komprehensif mengenai posisi dan kontribusi NGS dalam sistem kesehatan modern.



Gambar 2. Penulis dan Hubungan Antar Penulis

Peta jejaring penulis yang divisualisasikan menggunakan VOSviewer menunjukkan struktur kolaborasi dan hubungan ko-autor antarpemilisi dalam kajian *Next-Generation Sequencing* dan bioteknologi kesehatan. Terlihat adanya dua kluster utama yang ditandai dengan warna berbeda, yang merepresentasikan kelompok penulis dengan intensitas kolaborasi yang relatif tinggi di dalam kluster masing-masing. Beberapa penulis berperan sebagai simpul sentral (central nodes), ditunjukkan oleh posisi yang lebih strategis dan banyaknya garis penghubung, yang mengindikasikan peran penting mereka dalam menjembatani kolaborasi penelitian dan produksi publikasi bersama. Keterhubungan yang rapat antarpemilisi dalam kluster yang sama mencerminkan fokus riset yang serupa atau keterlibatan dalam proyek penelitian kolaboratif yang berkelanjutan, sementara adanya garis penghubung antar kluster menunjukkan kolaborasi lintas kelompok dan integrasi keahlian yang lebih luas. Secara keseluruhan, peta ini menggambarkan bahwa penelitian di bidang ini berkembang melalui jaringan kolaborasi yang cukup kuat, dengan beberapa penulis kunci berperan sebagai penghubung utama dalam pertukaran pengetahuan dan penguatan ekosistem riset.



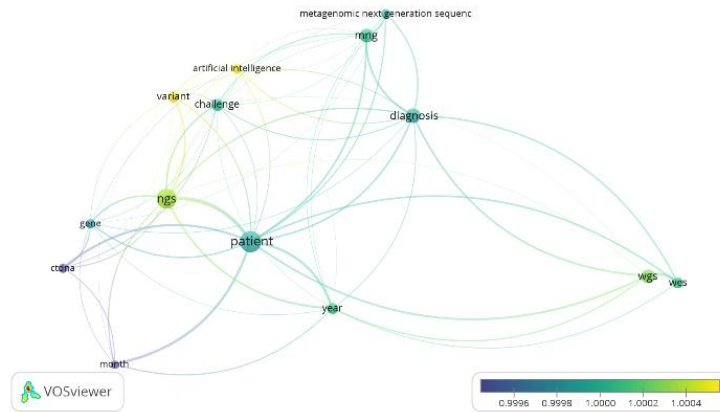
Gambar 3. Tampilan VOS Viewer Berdasarkan Kata Kunci

Peta visualisasi kata kunci berbasis VOSviewer pada gambar tersebut menunjukkan struktur konseptual penelitian *Next-Generation Sequencing* (NGS) dalam bioteknologi kesehatan yang tersusun dalam beberapa kluster tematik utama. Kata kunci NGS dan patient tampak sebagai simpul sentral yang memiliki keterhubungan kuat dengan berbagai istilah lain, menandakan peran utama NGS dalam konteks aplikasi klinis yang berorientasi pada pasien. Kluster diagnostik ditunjukkan oleh keterkaitan erat antara *diagnosis*, *metagenomic next-generation sequencing*

DOI: <https://doi.org/10.69693/ijmst.v4i2.8037>

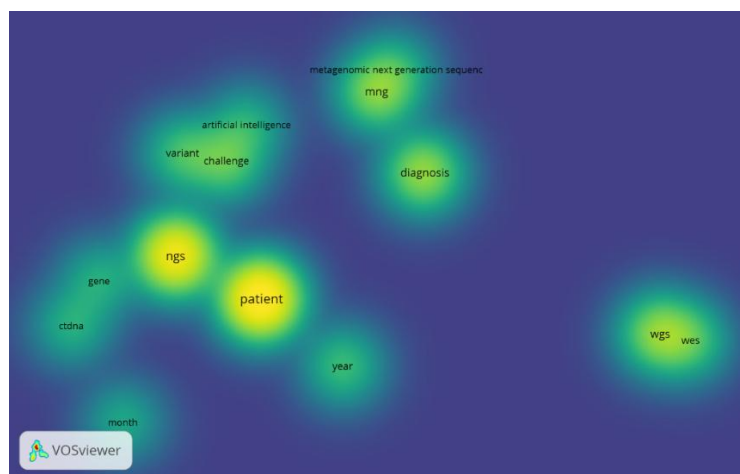
Lisensi: Creative Commons Attribution 4.0 International (CC BY 4.0)

(mNGS), dan *artificial intelligence*, yang mencerminkan tren pemanfaatan pendekatan komputasional untuk meningkatkan akurasi dan kecepatan diagnosis. Sementara itu, kluster genomik molekuler ditandai oleh kemunculan kata kunci *gene*, *variant*, dan *ctDNA*, yang merepresentasikan fokus penelitian pada analisis variasi genetik dan biomarker molekuler. Di sisi lain, kata kunci *WGS* dan *WES* membentuk kluster tersendiri yang menunjukkan perkembangan teknologi sekuensing skala luas sebagai metode lanjutan dalam praktik klinis dan riset. Secara keseluruhan, peta ini menggambarkan keterkaitan multidimensi antara teknologi, pendekatan analitik, dan aplikasi klinis NGS, serta menunjukkan arah penelitian yang semakin integratif dan translational.



Gambar 4. Tampilan Visualisasi Tren Waktu (*Overlay Visualisation*)

Tampilan *overlay visualisation* pada peta VOSviewer tersebut menggambarkan dinamika perkembangan topik penelitian NGS dari waktu ke waktu berdasarkan gradasi warna, di mana warna yang lebih tua merepresentasikan tema yang lebih awal dan warna yang lebih terang menunjukkan topik yang lebih mutakhir. Terlihat bahwa istilah fundamental seperti *NGS*, *gene*, dan *patient* muncul lebih awal dan menjadi landasan utama penelitian, sementara topik yang lebih baru cenderung bergeser ke arah aplikasi lanjutan seperti *metagenomic next-generation sequencing* (mNGS), *diagnosis*, *artificial intelligence*, serta analisis *variant* dan *ctDNA*. Selain itu, kemunculan *WGS* dan *WES* dengan warna yang lebih terang mengindikasikan peningkatan minat riset pada teknologi sekuensing skala luas dalam beberapa tahun terakhir. Pola ini menunjukkan adanya transisi fokus penelitian dari tahap eksplorasi teknologi dasar menuju integrasi metode analitik canggih dan penerapan klinis yang lebih presisi, mencerminkan arah perkembangan NGS yang semakin translational dan berbasis kebutuhan diagnostik modern.



Gambar 5. Peta Visualisasi Kepadatan (*Density Visualization*)

Visualisasi kepadatan (*density visualization*) pada peta VOSviewer tersebut menunjukkan konsentrasi intensitas kemunculan dan keterkaitan kata kunci dalam penelitian NGS di bidang bioteknologi kesehatan. Area dengan warna kuning terang, khususnya pada kata kunci *NGS* dan *patient*, menandakan frekuensi kemunculan yang tinggi serta peran sentral kedua istilah tersebut dalam lanskap penelitian. Kepadatan menengah hingga tinggi juga terlihat

pada topik *diagnosis* dan *metagenomic next-generation sequencing* (mNGS), yang mencerminkan fokus kuat penelitian terhadap pemanfaatan NGS untuk tujuan diagnostik, terutama dalam konteks klinis. Sementara itu, kata kunci seperti *artificial intelligence*, *variant*, dan *ctDNA* menunjukkan kepadatan yang lebih rendah namun tetap signifikan, mengindikasikan area riset yang berkembang dan bersifat spesifik. Di sisi lain, klaster *WGS* dan *WES* muncul sebagai area kepadatan terpisah, yang menegaskan posisinya sebagai metode teknis penting dengan fokus aplikasi yang lebih tersegmentasi. Secara keseluruhan, peta ini menggambarkan bahwa penelitian NGS berpusat pada aplikasi klinis berbasis pasien, dengan perluasan ke arah pendekatan diagnostik lanjutan dan integrasi teknologi analitik modern.

Tabel 1. Implementasi NGS dalam Diagnostik Molekuler, Penyakit Infeksi, dan Onkologi Presisi

No	Penulis	Aspek NGS yang Dibahas	Temuan Utama	Kontribusi terhadap SLR
1	Yadav et al. (2023)	High-throughput sequencing	NGS meningkatkan kapasitas analisis genom skala besar secara paralel	Landasan konseptual perkembangan teknologi NGS
2	Yan & Wang (2021)	Deteksi mutasi somatik pada kanker	NGS mempercepat identifikasi mutasi driver dan biomarker terapi	Penguatan peran NGS dalam onkologi presisi
3	Graff et al. (2021)	Metagenomic NGS (mNGS)	Mampu mendeteksi patogen kompleks tanpa kultur	Ekspansi aplikasi NGS pada penyakit infeksi
4	He et al. (2023)	Deteksi koinfeksi multipatogen	Identifikasi simultan berbagai patogen dalam satu analisis	Validasi keunggulan diagnostik komprehensif
5	Sepulveda (2020)	Variant calling & interpretasi klinis	Integrasi bioinformatika meningkatkan akurasi interpretasi varian	Penguatan aspek analisis data genomik
6	Suresh Babu et al. (2025)	Integrasi AI dalam genomik	Machine learning meningkatkan presisi diagnosis berbasis genom	Konvergensi NGS dan kecerdasan buatan
7	Pandey et al. (2024)	Cloud-based genomics	Komputasi cloud mempercepat analisis dan skalabilitas layanan	Dukungan implementasi real-time di klinis
8	Kumar et al. (2024)	Regulasi dan etika genomik	Tantangan privasi data dan standarisasi laboratorium	Perspektif kebijakan dan tata kelola NGS
9	Osei Sekyere (2025)	Infrastruktur global genomik	Kesenjangan infrastruktur memengaruhi adopsi NGS	Implikasi implementasi di negara berkembang
	Hilt & Ferrieri (2022)	Mikrobiologi diagnostik & penyakit infeksi	NGS meningkatkan akurasi identifikasi patogen dan resistensi antimikroba	Ekspansi aplikasi NGS pada infeksi klinis
11	Isaic et al. (2025)	Diagnosis, terapi dan resistensi kanker	NGS mendukung terapi targer dan monitoring resistensi	Bukti komprehensif peran NGS dalam manajemen kanker
12	Yadav et al. (2023)	Transformasi praktik klinis & precision medicine	NGS mengintegrasikan genomik ke praktik klinis rutin	Landasan konseptual integrasi klinis NGS

### 3.1. Dampak Diagnostik

Hasil sintesis literatur menunjukkan bahwa implementasi Next-Generation Sequencing (NGS) secara signifikan meningkatkan kecepatan dan ketepatan deteksi varian genetik serta identifikasi patogen dibandingkan metode diagnostik konvensional. Menurut Yadav et al. (2023), pendekatan *high-throughput sequencing* memungkinkan analisis simultan berbagai target genetik dalam satu kali pemeriksaan, sehingga memperpendek waktu diagnosis dan meningkatkan sensitivitas deteksi. Hal ini diperkuat oleh Yan & Wang (2021), yang menyatakan bahwa NGS mampu mengidentifikasi *single nucleotide variants* (SNV), *insertions-deletions* (indels), serta variasi struktural kompleks dengan akurasi yang lebih tinggi dibandingkan metode berbasis PCR atau *sequencing Sanger*. Dalam konteks penyakit infeksi, *metagenomic NGS* (mNGS) menunjukkan peningkatan *diagnostic yield* yang substansial, terutama pada kasus infeksi sistem saraf pusat. Studi oleh Graff et al. (2021) dan He et al. (2023) melaporkan bahwa mNGS mencapai *diagnostic yield* sebesar 61-75% pada kasus meningitis dan ensefalitis pediatrik, lebih tinggi dibandingkan kultur mikrobiologi atau uji serologi konvensional. Keunggulan ini terletak pada kemampuannya mendeteksi patogen yang sulit dikultur, infeksi campuran, maupun agen infeksi baru tanpa memerlukan hipotesis awal tentang jenis mikroorganisme penyebab. Secara klinis, peningkatan akurasi ini berdampak pada percepatan terapi yang lebih tepat sasaran dan pengurangan penggunaan antibiotik spektrum luas yang tidak perlu.

Dari aspek analitik, perkembangan pipeline bioinformatika modular turut meningkatkan konsistensi dan reproduktibilitas hasil. Sepulveda (2020) menyoroti bahwa penggunaan kerangka kerja seperti R/Bioconductor memungkinkan integrasi data genomik dengan data klinis secara lebih sistematis dan transparan. Pendekatan

DOI: <https://doi.org/10.69693/ijmst.v4i2.8037>

Lisensi: Creative Commons Attribution 4.0 International (CC BY 4.0)

modular ini memfasilitasi validasi lintas laboratorium dan mempermudah standarisasi analisis. Lebih lanjut, integrasi kecerdasan buatan yang dilaporkan oleh Suresh Babu et al. (2025) menunjukkan peningkatan akurasi klasifikasi varian patogenik dibandingkan metode manual berbasis kurasi ahli. Algoritma machine learning mampu mengurangi false positive maupun false negative, sekaligus mempercepat proses interpretasi klinis yang sebelumnya memerlukan waktu lama.

Meskipun demikian, beberapa tantangan diagnostik masih menjadi perhatian utama. Cheng et al. (2023) menekankan keterbatasan dalam mendeteksi varian dengan frekuensi alel rendah (*low allele frequency variants*), terutama pada kasus tumor heterogen atau infeksi dengan beban patogen minimal. Selain itu, Brlek et al. (2024) menggarisbawahi perlunya standarisasi pipeline analisis dan validasi lintas platform untuk memastikan konsistensi hasil antar laboratorium. Variabilitas dalam metode ekstraksi DNA/RNA, kedalaman sekuensing, serta parameter variant calling dapat memengaruhi akurasi diagnostik. Secara keseluruhan, temuan ini menunjukkan bahwa NGS telah meningkatkan performa diagnostik secara signifikan melalui peningkatan sensitivitas, cakupan deteksi, dan kecepatan analisis. Namun, optimalisasi akurasi deteksi varian frekuensi rendah serta harmonisasi standar analitik tetap menjadi prioritas dalam upaya memperkuat integrasi NGS ke dalam praktik klinis rutin.

### 3.2. Dampak Klinis

Penerapan *Next-Generation Sequencing* (NGS) dalam praktik klinis, khususnya bidang onkologi, menunjukkan dampak signifikan terhadap luaran pasien. Dalam kasus *non-small cell lung cancer* (NSCLC), terapi berbasis profil genomik melalui NGS terbukti meningkatkan *progression-free survival* (PFS) dan *overall survival* (OS). Studi oleh Simarro et al. (2023) menunjukkan bahwa identifikasi mutasi target seperti EGFR, ALK, BRAF, dan KRAS memungkinkan pemilihan terapi bertarget (*targeted therapy*) yang lebih presisi dibandingkan kemoterapi konvensional. Pendekatan ini tidak hanya meningkatkan efektivitas terapi, tetapi juga mengurangi toksisitas yang tidak perlu akibat pengobatan yang kurang tepat sasaran.

Selain itu, perkembangan *liquid biopsy* berbasis *circulating tumor DNA* (ctDNA) semakin memperluas dampak klinis NGS. Penelitian oleh Jiang et al. (2020) menunjukkan bahwa profiling ctDNA berbasis plasma memungkinkan pemantauan respons terapi secara non-invasif dan *real-time*. Metode ini menjadi alternatif yang lebih aman dibandingkan biopsi jaringan berulang, terutama pada pasien dengan kondisi klinis yang tidak memungkinkan prosedur invasif. Temuan tersebut diperkuat oleh Anoop et al. (2025), yang melaporkan bahwa analisis ctDNA menggunakan NGS dapat mendeteksi mutasi resistensi lebih awal sebelum munculnya progresi klinis yang terdeteksi radiologis. Dengan demikian, dokter dapat menyesuaikan strategi terapi lebih cepat, meningkatkan peluang keberhasilan pengobatan dan memperpanjang kelangsungan hidup pasien.

Dalam kerangka *precision oncology*, NGS berperan sebagai fondasi utama dalam pengambilan keputusan terapeutik berbasis mutasi spesifik pasien. Simarro et al. (2023) menekankan bahwa pendekatan ini mengintegrasikan data genomik dengan profil klinis individu untuk merancang terapi yang lebih personal dan adaptif. Implementasi ini mencerminkan pergeseran paradigma dari pendekatan “*one-size-fits-all*” menuju strategi terapi individual berbasis biomarker molekuler. Secara keseluruhan, sintesis literatur menunjukkan bahwa dampak klinis NGS dalam onkologi meliputi peningkatan survival, optimalisasi pemantauan terapi, deteksi dini resistensi, serta percepatan pemilihan terapi yang tepat. Namun, efektivitas implementasi secara luas tetap bergantung pada akses terhadap infrastruktur sekuensing, ketersediaan panel gen yang tervalidasi, serta integrasi data genomik ke dalam sistem pelayanan klinis yang terstandar.

### 3.3. Implikasi Ekonomi dan *Cost-Effectiveness*

Selain memberikan dampak diagnostik dan klinis, implementasi *Next-Generation Sequencing* (NGS) juga menunjukkan implikasi ekonomi yang signifikan dalam sistem layanan kesehatan. Studi oleh Mirza et al. (2024) melaporkan bahwa penggunaan NGS dalam pengujian biomarker onkologi terbukti *cost-effective*, terutama dalam konteks terapi bertarget. Dengan identifikasi mutasi spesifik sejak awal, pasien dapat langsung menerima terapi yang sesuai, sehingga mengurangi biaya akibat pengobatan yang tidak efektif, rawat inap berulang, maupun efek samping yang tidak perlu. Dalam konteks penyakit langka pediatrik, analisis ekonomi oleh De Stefano et al. (2026) menunjukkan bahwa pendekatan genomik komprehensif mampu mempercepat diagnosis (*diagnostic odyssey*) yang sebelumnya memakan waktu bertahun-tahun dan melibatkan berbagai pemeriksaan mahal. Implementasi NGS pada tahap awal tidak hanya meningkatkan *diagnostic yield*, tetapi juga menurunkan total biaya jangka panjang melalui pengurangan pemeriksaan tambahan yang berulang dan tidak konklusif.

Lebih lanjut, perbandingan antara *Whole Genome Sequencing* (WGS) dan *Whole Exome Sequencing* (WES) menunjukkan keunggulan WGS dalam hal cakupan analisis dan efisiensi biaya secara keseluruhan. De Stefano et al. (2026) melaporkan bahwa WGS memiliki *diagnostic yield* lebih tinggi dibandingkan WES karena mampu mendeteksi varian di wilayah non-koding serta variasi struktural kompleks yang tidak tercakup dalam WES.

Meskipun biaya awal WGS lebih tinggi, efektivitas diagnostik yang lebih komprehensif menjadikannya lebih efisien dalam jangka panjang. Temuan ini mendukung kebijakan penerapan WGS sebagai *first-tier testing* pada kondisi klinis tertentu, khususnya penyakit genetik kompleks dan kasus pediatrik yang belum terdiagnosis. Namun demikian, adopsi NGS secara global masih menghadapi hambatan struktural. Osei Sekyere (2025) menyoroti keterbatasan sistem reimbursement, ketidaksiapan skema pembiayaan asuransi kesehatan, serta variasi regulasi antarnegara sebagai faktor utama yang memperlambat integrasi NGS dalam praktik klinis rutin. Selain itu, perbedaan kapasitas infrastruktur laboratorium dan sumber daya manusia turut memengaruhi kesenjangan implementasi antara negara maju dan berkembang. Secara keseluruhan, literatur menunjukkan bahwa NGS memiliki potensi besar sebagai teknologi yang cost-effective dalam jangka panjang, terutama ketika diterapkan secara strategis pada populasi yang tepat. Namun, keberhasilan implementasinya sangat bergantung pada dukungan kebijakan pembiayaan, harmonisasi regulasi, serta perencanaan sistem kesehatan yang berorientasi pada keberlanjutan teknologi genomik.

### 3.4. Tantangan Etik dan Kebijakan

Implementasi *Next-Generation Sequencing* (NGS) dalam praktik klinis tidak hanya menimbulkan implikasi ilmiah dan ekonomi, tetapi juga menghadirkan tantangan etik dan kebijakan yang kompleks. Salah satu isu utama adalah privasi dan keamanan data genomik. Menurut Kumar et al. (2024), data genomik bersifat sangat sensitif karena mengandung informasi unik yang tidak hanya berkaitan dengan individu, tetapi juga anggota keluarga biologisnya. Risiko kebocoran data, penyalahgunaan informasi genetik, serta potensi diskriminasi berbasis genetik menjadi perhatian dalam sistem kesehatan digital yang semakin terintegrasi. Oleh karena itu, perlindungan data genomik memerlukan standar keamanan siber yang tinggi, enkripsi berlapis, serta kebijakan penyimpanan dan akses data yang ketat.

Regulasi internasional juga menekankan pentingnya penerapan informed consent yang komprehensif dalam pemeriksaan berbasis NGS. Pasien harus memahami ruang lingkup pemeriksaan, kemungkinan ditemukannya incidental findings, serta implikasi jangka panjang dari penyimpanan data genomik mereka. Prinsip tata kelola data (data governance) yang transparan menjadi landasan dalam membangun kepercayaan publik terhadap teknologi genomik klinis. Transparansi mencakup kejelasan mengenai siapa yang memiliki akses terhadap data, bagaimana data digunakan untuk penelitian lanjutan, serta mekanisme perlindungan terhadap pelanggaran privasi.

Selain isu privasi, tantangan lain yang signifikan adalah kesenjangan akses (*equity*) terhadap layanan genomik. Mirza et al. (2024) menyoroti bahwa ketersediaan layanan NGS masih terkonsentrasi di negara berpendapatan tinggi dengan infrastruktur laboratorium dan sumber daya manusia yang memadai. Sebaliknya, negara berkembang menghadapi hambatan biaya, keterbatasan fasilitas, serta kurangnya tenaga ahli bioinformatika dan genetika klinis. Kondisi ini berpotensi memperlebar kesenjangan kesehatan global (*global health disparity*), di mana hanya sebagian populasi yang dapat memperoleh manfaat dari kemajuan kedokteran presisi.

Dalam konteks kebijakan kesehatan global, tantangan tersebut menuntut harmonisasi regulasi internasional, penguatan kapasitas laboratorium di negara berkembang, serta pengembangan model pembiayaan yang inklusif. Integrasi NGS ke dalam sistem kesehatan nasional perlu diiringi dengan kerangka hukum yang jelas, perlindungan hak pasien, serta komitmen terhadap prinsip keadilan dan kesetaraan akses.

Pembahasan lebih lanjut menunjukkan bahwa transformasi diagnostik berbasis Next-Generation Sequencing (NGS) tidak hanya terletak pada peningkatan sensitivitas, tetapi juga pada kemampuan integratifnya dalam mengidentifikasi spektrum variasi genetik secara komprehensif. Teknologi ini memungkinkan deteksi simultan berbagai jenis mutasi, termasuk single nucleotide variants (SNV), copy number variations (CNV), serta rearrangement struktural yang kompleks dalam satu platform analisis (Yan & Wang, 2021). Dengan demikian, NGS secara signifikan mengurangi kebutuhan akan pemeriksaan berulang yang sebelumnya dilakukan secara bertahap menggunakan metode konvensional.

Selain itu, dalam konteks penyakit genetik langka, penggunaan NGS terbukti mempercepat proses diagnostik yang dikenal sebagai *diagnostic odyssey*. Studi menunjukkan bahwa pendekatan berbasis whole genome sequencing mampu meningkatkan diagnostic yield hingga dua kali lipat dibandingkan metode tradisional berbasis panel gen terbatas (Nurchis et al., 2024). Hal ini berdampak langsung pada percepatan intervensi klinis yang lebih tepat sasaran serta pengurangan beban psikologis dan finansial pasien.

Dalam bidang onkologi presisi, NGS memainkan peran sentral dalam mengidentifikasi biomarker molekuler yang menjadi dasar terapi bertarget. Implementasi panel gen berbasis NGS memungkinkan deteksi mutasi driver seperti EGFR, ALK, dan BRAF yang berperan penting dalam pemilihan terapi individual (Mosele et al., 2024). Pendekatan ini secara konsisten dikaitkan dengan peningkatan efektivitas terapi serta penurunan efek samping dibandingkan kemoterapi konvensional. Lebih lanjut, integrasi teknologi liquid biopsy berbasis circulating tumor

DNA (ctDNA) semakin memperkuat peran NGS dalam monitoring penyakit kanker secara dinamis. Analisis ctDNA memungkinkan deteksi mutasi resistensi secara real-time bahkan sebelum terdeteksi melalui imaging radiologis (Anoop et al., 2025). Dengan demikian, strategi terapi dapat disesuaikan secara lebih adaptif, meningkatkan peluang keberhasilan pengobatan.

Dalam konteks penyakit infeksi, keunggulan metagenomic NGS (mNGS) semakin terlihat pada kasus infeksi kompleks dan tidak terdiagnosis. Pendekatan ini memungkinkan identifikasi patogen tanpa memerlukan kultur, sehingga sangat efektif pada pasien imunokompromais atau infeksi dengan etiologi tidak jelas (Wu et al., 2024). Selain itu, kemampuan mNGS dalam mendeteksi koinfeksi multipatogen memberikan nilai tambah dalam pengambilan keputusan klinis yang lebih komprehensif. Dari perspektif teknologi, perkembangan bioinformatika dan kecerdasan buatan telah menjadi faktor kunci dalam optimalisasi analisis data genomik. Algoritma machine learning mampu meningkatkan akurasi klasifikasi varian serta mempercepat interpretasi klinis yang sebelumnya memerlukan waktu panjang (Suresh Babu et al., 2025). Integrasi ini memungkinkan sistem diagnostik yang lebih adaptif, efisien, dan berbasis data besar (*big data*).

Selain itu, penggunaan komputasi berbasis cloud juga memberikan kontribusi signifikan terhadap skalabilitas implementasi NGS. Infrastruktur ini memungkinkan penyimpanan dan analisis data genomik dalam jumlah besar secara efisien serta mendukung kolaborasi lintas institusi secara global (Pandey et al., 2024). Hal ini menjadi sangat penting dalam konteks penelitian translational dan respons terhadap wabah penyakit infeksi. Namun demikian, tantangan dalam implementasi NGS masih cukup kompleks, terutama terkait standarisasi dan validasi hasil. Variabilitas dalam pipeline analisis, kedalaman sekuensing, serta metode ekstraksi sampel dapat memengaruhi konsistensi hasil antar laboratorium (Brelk et al., 2024). Oleh karena itu, diperlukan harmonisasi standar internasional untuk menjamin kualitas dan reproduktibilitas hasil diagnostik. Dari sisi ekonomi kesehatan, meskipun biaya awal implementasi NGS relatif tinggi, berbagai studi menunjukkan bahwa teknologi ini bersifat cost-effective dalam jangka panjang. Penggunaan NGS mampu mengurangi biaya akibat kesalahan diagnosis, terapi yang tidak efektif, serta prosedur medis yang tidak diperlukan (Mirza et al., 2024). Efisiensi ini semakin relevan dalam sistem kesehatan yang berorientasi pada keberlanjutan.

Akhirnya, aspek etika dan kebijakan menjadi faktor krusial dalam keberhasilan adopsi NGS secara luas. Perlindungan data genomik, informed consent, serta isu keadilan akses menjadi perhatian utama dalam implementasi teknologi ini (Kumar et al., 2024). Tanpa kerangka regulasi yang kuat, potensi manfaat NGS dapat terhambat oleh risiko penyalahgunaan data dan ketimpangan akses layanan kesehatan berbasis genomik.

Secara keseluruhan, keberhasilan implementasi NGS tidak hanya ditentukan oleh kemajuan teknologi, tetapi juga oleh kesiapan sistem kebijakan dan etika yang mampu menjamin perlindungan data serta pemerataan manfaat bagi seluruh populasi.

#### 4. Kesimpulan

Integrasi *Next-Generation Sequencing* (NGS) dalam bioteknologi kesehatan telah membawa transformasi signifikan dalam praktik diagnostik dan terapi modern. Sintesis literatur menunjukkan bahwa NGS secara konsisten meningkatkan presisi diagnostik melalui deteksi varian genetik yang lebih komprehensif dan sensitif. Pendekatan *high-throughput sequencing* memungkinkan identifikasi mutasi secara cepat dan akurat, sehingga mempercepat proses penegakan diagnosis. Selain itu, dari perspektif ekonomi kesehatan, penerapan NGS dalam pengujian biomarker onkologi dan penyakit langka pediatrik berkontribusi pada efisiensi biaya jangka panjang serta optimalisasi sistem pelayanan kesehatan. Kemajuan dalam bioinformatika, kecerdasan buatan (*artificial intelligence*), dan komputasi berbasis cloud semakin memperkuat implementasi klinis NGS. Pentingnya pipeline analitik yang modular dan terstandar untuk meningkatkan *reproducibility* dan integrasi klinis. Sementara itu, algoritma AI mampu meningkatkan akurasi klasifikasi varian serta mengurangi kesalahan interpretasi. Dukungan infrastruktur komputasi awan memungkinkan analisis data genomik dalam skala besar secara efisien dan kolaboratif, termasuk dalam pengambilan keputusan klinis secara *real-time*. Namun demikian, tantangan implementasi masih memerlukan perhatian serius. Pentingnya harmonisasi standarisasi dan regulasi global untuk memastikan kualitas serta konsistensi hasil pemeriksaan NGS. Di sisi lain, urgensi penguatan tata kelola data genomik, termasuk perlindungan privasi, keamanan data, serta mekanisme reimbursement yang adil dan berkelanjutan. Secara keseluruhan, NGS telah menjadi pilar utama dalam pengembangan kedokteran presisi dan bioteknologi kesehatan modern. Keberlanjutan implementasinya memerlukan sinergi antara inovasi teknologi, regulasi yang adaptif, sistem pembiayaan yang inklusif, serta komitmen terhadap prinsip keadilan akses layanan genomik di tingkat global.

## Reference

- Hilt, E. E., & Ferrieri, P. (2022). Next Generation and Other Sequencing Technologies in Diagnostic Microbiology and Infectious Diseases. *Genes*, 13(9), 1566. <https://doi.org/10.3390/genes13091566>
- Isaic, A., Motofelea, N., Hoinoiu, T., Motofelea, A. C., Leancu, I. C., Stan, E., Gheorghe, S. R., Dutu, A. G., & Crineta, A. (2025). Next-Generation Sequencing: A Review of Its Transformative Impact on Cancer Diagnosis, Treatment, and Resistance Management. *Diagnostics*, 15(19), 2425. <https://doi.org/10.3390/diagnostics15192425>
- Yadav, D., Patil-Takbhate, B., Khandagale, A., Bhawalkar, J., Tripathy, S., & Khopkar-Kale, P. (2023). Next-Generation sequencing transforming clinical practice and precision medicine. *Clinica Chimica Acta*, 551, 117568. <https://doi.org/10.1016/j.cca.2023.117568>
- He, S., Xiong, Y., Tu, T., Feng, J., Fu, Y., Hu, X., Wang, N., & Li, D. (2024). Diagnostic performance of metagenomic next-generation sequencing for the detection of pathogens in cerebrospinal fluid in pediatric patients with central nervous system infection: A systematic review and meta-analysis. *BMC Infectious Diseases*, 24, 103. <https://doi.org/10.1186/s12879-024-09010-y>
- Jiang, P., et al. (2020). Circulating tumor DNA analysis for non-invasive monitoring of cancer progression and treatment response. *Nature Reviews Clinical Oncology*, 17(7), 389–405.
- Kumar, R., et al. (2024). Ethical considerations in genomic data and precision medicine. *Frontiers in Genetics*.
- Mirza, M., et al. (2024). Economic evaluation of next-generation sequencing in oncology and rare pediatric disorders. *Pharmacoeconomics*, 42(6), 755–769.
- Mosele, M. F., Westphalen, C. B., Stenzinger, A., Barlesi, F., Bayle, A., Bièche, I., ... André, F. (2024). Recommendations for the use of next-generation sequencing (NGS) for patients with advanced cancer in 2024: a report from the ESMO Precision Medicine Working Group. *Annals of Oncology*, 35(7), 588–606. <https://doi.org/10.1016/j.annonc.2024.04.005>
- Nurchis, M. C., Radio, F. C., Salmasi, L., Alizadeh, A. H., Raspolini, G. M., Altamura, G., ... Damiani, G. (2024). Cost-Effectiveness of Whole-Genome vs Whole-Exome Sequencing Among Children With Suspected Genetic Disorders. *JAMA Network Open*, 7(1), e2353514. <https://doi.org/10.1001/jamanetworkopen.2023.53514>
- Osei Sekyere, J. (2025). Next-generation sequencing in infectious-disease diagnostics: Economic, regulatory, and clinical pathways to adoption. *MicrobiologyOpen*, 14(6), e70104. <https://doi.org/10.1002/mbo3.70104>
- Pandey, P., et al. (2024). Cloud computing in genomics: Opportunities and challenges. *Bioinformatics Review*.
- Sepulveda, J. L. (2020). Clinical genomics and bioinformatics pipelines: Reproducibility and integration using R/Bioconductor. *The Journal of Molecular Diagnostics*, 22(6), 715–723.
- Suresh Babu, V., et al. (2025). Artificial intelligence-driven variant classification in clinical genomics: Improving diagnostic accuracy. *Bioinformatics Advances*, 5(1), vbad021.
- Wu, J., Song, W., Yan, H., Luo, C., Hu, W., Xie, L., & Tao, Y. (2024). Metagenomic next-generation sequencing in detecting pathogens in pediatric oncology patients with suspected bloodstream infections. *Pediatric Research*, 95, 843–851.
- Yan, Q., & Wang, J. (2021). Advances in next-generation sequencing for molecular diagnosis and precision medicine. *Molecular Diagnosis & Therapy*, 25(3), 267–278.
- Yadav, S., et al. (2023). Next-generation sequencing technologies in clinical diagnostics: Applications and future perspectives. *Biotechnology Advances*, 65, 108132.
- Yunqian Zhu, Y., Gan, M., Ge, M., Dong, X., Zhou, Q., Yu, H., ... Wenhao Zhou. (2023). Diagnostic performance and clinical impact of metagenomic next-generation sequencing for pediatric infectious diseases. *Journal of Clinical Microbiology*, 61(6), e0011523. <https://doi.org/10.1128/jcm.00115-23>