

BIOINFORMATIKA DASAR UNTUK BIOMEDIK

Dr. Fadilah, S.Si., M.Si



Editor:

Linda Erlina, S.Farm., M.Farm.

Wahyu Dian Utari, S.Si.

BIOINFORMATIKA DASAR UNTUK **BIOMEDIK** _____

Dr. Fadilah, S.Si., M.Si.

Editor:

Linda Erlina, S.Farm., M.Farm.

Wahyu Dian Utari, S.Si.

Penerbit KBM Indonesia

Adalah penerbit dengan misi memudahkan proses penerbitan buku-buku penulis di tanah air indonesia, serta menjadi media *sharing* proses penerbitan buku

BIOINFORMATIKA DASAR UNTUK BIOMEDIK

Copyright @2025 by Dr. Fadilah, S.Si., M.Si.

All rights reserved

KARYA BAKTI MAKMUR (KBM) INDONESIA

Anggota IKAPI (Ikatan Penerbit Indonesia)

NO. IKAPI 279/JTI/2021

Depok, Sleman-Jogjakarta (Kantor)

081357517526 (Tlpn/WA)

Penulis

Dr. Fadilah, S.Si., M.Si.

Desain Sampul

Aswan Kreatif

Tata Letak

Ara Caraka

Editor Naskah

Linda Erlina, S.Farm., M.Farm.

Wahyu Dian Utari, S.Si.

17,6 x 25 cm, vi + 64 halaman

Cetakan ke-1, Agustus 2025

ISBN 978-634-202-688-5

Isi buku diluar tanggungjawab penerbit

Hak cipta merek KBM Indonesia sudah terdaftar di

DJKI-Kemenkumham dan isi buku dilindungi undang-undang

Dilarang keras menerjemahkan, memfotokopi, atau

Memperbanyak sebagian atau seluruh isi buku ini

Tanpa seizin penerbit karena beresiko sengketa hukum

Website

<https://penerbitkbm.com>

www.penerbitbukumurah.com

Instagram

@penerbit.kbmindonesia

@penerbitbukujogja

Email

naskah@penerbitkbm.com

Distributor

<https://penerbitkbm.com/toko-buku/>

Youtube

Penerbit KBM Sastrabook

Sanksi Pelanggaran Pasal 113

Undang-Undang No. 28 Tahun 2014 Tentang Hak Cipta

- (i) Setiap Orang yang dengan tanpa hak melakukan pelanggaran hak ekonomi sebagaimana dimaksud dalam Pasal 9 ayat (1) huruf i untuk Penggunaan Secara Komersial dipidana dengan pidana penjara paling lama 1 (satu) tahun dan/atau pidana denda paling banyak Rp 100.000.000 (seratus juta rupiah).
- (ii) Setiap Orang yang dengan tanpa hak dan/atau tanpa izin Pencipta atau pemegang Hak Cipta melakukan pelanggaran hak ekonomi Pencipta sebagaimana dimaksud dalam Pasal 9 ayat (1) huruf c, huruf d, huruf f, dan/atau huruf h untuk Penggunaan Secara Komersial dipidana dengan pidana penjara paling lama 3 (tiga) tahun dan/atau pidana denda paling banyak Rp 500.000.000,00 (lima ratus juta rupiah).
- (iii) Setiap Orang yang dengan tanpa hak dan/atau tanpa izin Pencipta atau pemegang Hak Cipta melakukan pelanggaran hak ekonomi Pencipta sebagaimana dimaksud dalam Pasal 9 ayat (1) huruf a, huruf b, huruf e, dan/atau huruf g untuk Penggunaan Secara Komersial dipidana dengan pidana penjara paling lama 4 (empat) tahun dan/atau pidana denda paling banyak Rp 1.000.000.000,00 (satu miliar rupiah).
- (iv) Setiap Orang yang memenuhi unsur sebagaimana dimaksud pada ayat (3) yang dilakukan dalam bentuk pembajakan, dipidana dengan pidana penjara paling lama 10 (sepuluh) tahun dan/atau pidana denda paling banyak Rp 4.000.000.000,00 (empat miliar rupiah).



KATA PENGANTAR

Puji syukur ke hadirat Tuhan Yang Maha Esa atas limpahan rahmat dan karunia-Nya sehingga buku *Bioinformatika Dasar untuk Biomedik* ini dapat tersusun dan disajikan sebagai sumber pembelajaran bagi mahasiswa di bidang ilmu kesehatan dan biomedik. Buku ini dirancang sebagai jembatan pemahaman antara biologi molekuler dan teknologi komputasi modern, khususnya dalam analisis data biologis yang berkembang pesat di era digital.

Bioinformatika merupakan bidang multidisiplin yang menggabungkan biologi, komputer, matematika, dan statistika untuk menganalisis serta menginterpretasikan data biologis. Seiring kemajuan teknologi sekuensing dan molekuler, volume data biologis seperti urutan DNA, ekspresi gen, struktur protein, dan variasi genetik meningkat drastis. Dalam konteks ini, bioinformatika menjadi alat utama untuk menganalisis data secara efisien, akurat, dan terintegrasi.

Buku ini ditujukan untuk mahasiswa tingkat awal dari program studi kedokteran, biomedik, farmasi, keperawatan, gizi, dan rumpun ilmu kesehatan lainnya. Materi disusun secara sederhana namun komprehensif agar pembaca memahami konsep dasar bioinformatika sekaligus mampu menerapkannya secara praktis dalam konteks biomedis. Isi buku mencakup sejarah bioinformatika, dasar biologi molekuler, pengenalan basis data biologis (seperti GenBank, NCBI, UniProt, Ensembl, dan dbSNP), serta format data penting seperti FASTA, GenBank, GFF, dan VCF. Dilengkapi pula dengan panduan membaca dan menafsirkan data biologis, serta latihan praktis, misalnya dalam menemukan urutan gen BRCA1 atau membaca file GenBank secara langsung.

Diharapkan buku ini menjadi bahan ajar yang kontekstual dan aplikatif, seiring dengan pentingnya bioinformatika dalam riset modern seperti kanker, penyakit infeksi, genetika populasi, farmakogenomik, serta pengembangan terapi dan vaksin berbasis genomik. Buku ini ditulis dengan bahasa yang mudah

dipahami, dilengkapi ilustrasi, tabel, dan latihan berbasis platform terbuka seperti NCBI dan Ensembl. Akhir kata, semoga buku ini bermanfaat dalam membekali mahasiswa memahami serta mengaplikasikan bioinformatika dalam studi biomedik. Terima kasih kepada semua pihak yang telah memberi dukungan dan masukan. Kritik dan saran sangat kami harapkan untuk perbaikan edisi selanjutnya.

Agustus 2025

Penulis



DAFTAR ISI

KATA PENGANTAR.....	i
DAFTAR ISI.....	iii
DAFTAR SINGKATAN	v
BAB SATU PENGANTAR BIOINFORMATIKA.....	1
A. Apa Itu Bioinformatika?	1
B. Peran Bioinformatika dalam Biomedik	3
C. Sejarah Singkat Bioinformatika	5
D. Hubungan Bioinformatika dengan Biologi Molekuler, Genetika, dan Kedokteran.....	7
BAB DUA DASAR-DASAR BIOLOGI MOLEKULER	11
A. DNA, RNA, dan Protein.....	11
B. Struktur Gen dan Ekspresi Gen.....	12
C. Mutasi dan Variasi Genetik	13
D. Central Dogma dalam Konteks Komputasi.....	14
BAB TIGA DATABASE BIOLOGI MOLEKULER.....	17
A. Pengenalan Basis Data Bioinformatika	17
B. GenBank, NCBI, UniProt, Ensembl, dbSNP	18
C. Cara Mengakses dan Menelusuri Data.....	22
BAB EMPAT FORMAT DATA BIOINFORMATIKA.....	27
A. FASTA, GenBank, GFF, VCF.....	27
B. Cara Membaca dan Memahami Format Data.....	29
BAB LIMA ALIGNMENT URUTAN	33
A. Konsep <i>Alignment</i> : Global vs Lokal	33
B. Algoritma: Needleman-Wunsch, Smith-Waterman.....	35
C. Tools: BLAST, Clustal Omega, MUSCLE	36
D. Interpretasi Output Alignment	38

BAB ENAM BIOINFORMATIKA STRUKTURAL	41
A. Struktur Primer hingga Tersier Protein.....	41
B. Homology Modeling dan Docking	42
C. <i>Tools</i> : SWISS-MODEL, PyMOL, AutoDock	43
BAB TUJUH TOOLS & BAHASA PEMROGRAMAN DASAR.....	47
A. Pengenalan R dan Python untuk Bioinformatika.....	47
B. Pengolahan Data Urutan dengan Biopython.....	48
C. Analisis Statistik dengan R (DESeq2, ggplot2).....	49
BAB DELAPAN APLIKASI BIOINFORMATIKA DALAM PENELITIAN	
BIOMEDIK.....	51
A. Studi Kanker, Penyakit Genetik, dan Mikrobiom	51
B. Pemetaan Jalur Molekuler (KEGG, Reactome)	52
C. Pengembangan Biomarker dan Target Obat	54
DAFTAR PUSTAKA.....	59
PROFIL PENULIS	63



DAFTAR PUSTAKA

- National Institutes of Health. (2020). *What is Bioinformatics?*. <https://www.genome.gov>
- Pevsner, J. (2022). *Bioinformatics and Functional Genomics* (4th ed.). Wiley-Blackwell.
- Lloyd-Price, J., Abu-Ali, G., & Huttenhower, C. (2019). The healthy human microbiome. *Genome Medicine*, 8(1), 51. <https://doi.org/10.1186/s13073-016-0307-y>
- Mount, D. W. (2004). *Bioinformatics: Sequence and Genome Analysis* (2nd ed.). Cold Spring Harbor Laboratory Press.
- Pevsner, J. (2022). *Bioinformatics and Functional Genomics* (4th ed.). Wiley-Blackwell.
- Relling, M. V., & Evans, W. E. (2015). Pharmacogenomics in the clinic. *Nature*, 526(7573), 343–350. <https://doi.org/10.1038/nature15817>
- Ton, A. T., Gentile, F., Hsing, M., Ban, F., & Cherkasov, A. (2020). Rapid identification of potential inhibitors of SARS-CoV-2 main protease by deep docking of 1.3 billion compounds. *Molecular Informatics*, 39(8), 2000028.
- Truty, R., Ouyang, K., Rojahn, S., et al. (2021). Genome sequencing for comprehensive diagnosis of rare pediatric disease. *npj Genomic Medicine*, 6(1), 70. <https://doi.org/10.1038/s41525-021-00237-5>
- Visscher, P. M., Wray, N. R., Zhang, Q., et al. (2017). 10 Years of GWAS Discovery: Biology, Function, and Translation. *The American Journal of Human Genetics*, 101(1), 5–22. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2017.06.005>
- Qu, M., Gao, M., Sang, X., Yu, M., Guan, Z., ... & Chang, W. (2025). Structural bioinformatics approaches for predicting novel drug targets in hepatitis C virus proteins: a comprehensive analysis. *Scientific Reports*, 15, Article 27011. <https://doi.org/10.1038/s41598-025-12563-w>

- (2025). Protein structure prediction via deep learning: an in-depth review. *Frontiers in Pharmacology*. <https://doi.org/10.3389/fphar.2025.1498662>
- (2025). Recent progress and future challenges in structure-based protein modeling and PPI prediction. *Computational Structural Biotechnology Journal*. <https://doi.org/10.1016/j.csbj.2025.03.001> (inferred from Sciencedirect)
- Hu, X., Liu, G., Chen, C., Zhao, Y., Zhang, H., & Liu, X. (2025). 3DMolFormer: A dual-channel framework for structure-based drug discovery. *bioRxiv*. <https://arxiv.org/abs/2502.05107>
- Python & R Tools: InMoose, PyDESeq2, etc. (Bab 7)
- Colange, M., Appé, G., Meunier, L., Weill, S., Nordor, A., & Behdenna, A. (2025). Differential expression analysis with InMoose, the integrated multi-omic open-source environment in Python. *BMC Bioinformatics*, 26, Article 160. <https://doi.org/10.1186/s12859-025-06180-7>
- (2025). Bridging the gap between R and Python in bulk transcriptomic data analysis with InMoose. *Scientific Reports*. <https://doi.org/10.1038/s41598-025-03376-y>
- Muzellec, B., Telenczuk, M., Cabeli, V., & Andreux, M. (2023). PyDESeq2: a Python package for bulk RNA-seq differential expression analysis. *bioRxiv*. <https://doi.org/10.1101/2022.12.01.373687529>
- Wang, J., Zhu, W., Li, X., Wu, Y., Ma, W., Wang, Y., Zhao, W., Wei, F., & Wang, W. (2025). Transcriptome analysis of ovarian cancer uncovers association between tumor-related inflammation/immunity and patient outcome. *Frontiers in Pharmacology*, 16, Article 1500251. <https://doi.org/10.3389/fphar.2025.1500251>
- Morales-Suárez, P. D., Zambrano-O, Y. T., Mejía-García, A., Tsao, H. M., Lopez-Kleine, L., Bonilla, D. A., ... & Orozco, C. A. (2025). Integrative transcriptomic meta-analysis reveals risk signatures and immune infiltration patterns in high-grade serous ovarian cancer. *Immuno*, 5(3), 23. <https://doi.org/10.3390/immuno5030023>
- Kliuchnikova, A., Gordeeva, A., Abdurakhimov, A., Materova, T., Tarbeeva, S., Sarygina, E., ... & Ilgisonis, E. (2025). Ovarian cancer: Multi-omics data integration. *International Journal of Molecular Sciences*, 26(13), 5961. <https://doi.org/10.3390/ijms26135961>

- (2025). Integrative transcriptomic meta-analysis reveals risk signatures and immune infiltration patterns in high-grade serous ovarian cancer. *Immuno*. (duplicate integrated above)
- (2025). Spatial proteo-transcriptomic profiling reveals the molecular landscape of borderline ovarian tumors and their invasive progression. *Cancer Cell*. <https://doi.org/10.1016/j.ccell.2025.07.005> (inferred)



PROFIL PENULIS



Fadilah lahir di Lamongan pada 30 Desember 1976. Menyelesaikan pendidikan Sarjana (S1) di bidang Kimia, Fakultas Matematika dan Ilmu Pengetahuan Alam (FMIPA), Universitas Gadjah Mada (UGM). Gelar Magister (S2) diperoleh dari FMIPA Universitas Indonesia dengan peminatan Bioteknologi. Pendidikan Doktor (S3) ditempuh di Fakultas Farmasi Universitas Indonesia dengan spesialisasi di bidang Kimia Komputasi dan Medisinal.

Aktif dalam bidang pengajaran dan penelitian, Fadilah berperan sebagai koordinator sejumlah mata kuliah di Fakultas Kedokteran Universitas Indonesia (FKUI), termasuk: Mata Kuliah Elektif Non-Klinik Bioinformatika Kesehatan untuk Program Sarjana, Teknik Simulasi Molekular dan Bioinformatika Terapan untuk Program Magister Ilmu Biomedik (PMIB), serta Pengenalan Teknik Dasar Biomedik untuk Program Doktor Ilmu Biomedik (PDIB). Selain itu, saat ini beliau juga sebagai ketua Bioinformatics Core Facilities di Indonesia Medical Education and Research Institute (IMERi), FKUI.

Beberapa karya buku yang telah diterbitkan antara lain:

Aspek Keseimbangan Asam Basa (Editor, UI Press, 2022)

Dasar-Dasar Sintesis (Editor, UI Press, 2022)

Analisis GEO dan Orange Data Mining (UI Press, 2022)

Transkriptomik: Riset untuk Obat (KBM Press, 2023)

Pemodelan Molekular untuk Penemuan dan Pengembangan Obat Berbantu Komputer (2023)

Penuaan dan Intervensi Penuaan (2023)

Penguraian Mekanisme Bahan Alam secara In Silico (KBM Press, 2024)

Penulis aktif dalam pengajaran dan penelitian di bidang bioinformatika, kimia medisinal, dan bioteknologi molekular. Minat riset meliputi penemuan obat berbasis komputasi, analisis transkriptomik dan genomik, serta pendekatan integratif antara biologi molekular dan data sains dalam ilmu biomedik.