



일 시 | 2018 년 2 월 19 일(월)- 23 일(금)

장 소 | 서울의대 동창회관 3 층 가천홀

[등록 바로가기](#)

주 관 | 서울의대 정보의학실, 시스템 바이오 정보의학 연구센터 (SBI-NCRC)

주 최 | 서울대학교병원 유전체 임상 정보분석 훈련센터

## 제 14 차 Genome Data Analysis Workshop 을 개최하며

안녕하십니까?

유전체 데이터 분석 (GDA) 워크숍이 14 회를 맞았습니다. 그간의 뜨거운 성원과 격려에 깊이 감사드립니다. 2016 년 6 월 DTC (Direct to Consumer) 유전체 분석 서비스가 허용되었고, 2017 년 3 월에는 암과 희귀질환의 유전자 패널 분석이 건강보험 급여화되면서, 유전체 데이터 분석의 임상적용이 가속화되고 있습니다. GDA 워크숍은 이러한 변화에 발맞추어 발전해왔고, 차세대 염기서열 분석 (Next Generation Sequencing) 데이터의 급증과 함께 각 의료기관의 임상 의료정보의 통합적 관점의 중요성을 반영해오며 국내 유전체 분석 교육 프로그램을 선도해왔습니다.

GDA 워크숍의 실습자료를 묶어 발간한 '유전체 데이터 분석'의 2 판이 발간되었을 뿐 아니라, 올 2018 년에는 Springer 사에서 영문번역본을 출간할 예정입니다. 제목은 'Genome Data Analysis'입니다. 'Genome Data Analysis'는 출간 예정인 서적중 high-qualified contents 로 선정, Springer Nature 내의 promotion 에 서적이 선정되었습니다. 유전체 데이터 분석이 주요 주제가 된 시점에 작지 않은 성과로 기대됩니다.

2018 년은 정밀의학의 원년이 될것으로 기대됩니다. 서울대학교병원 유전체 정보의학 교육훈련센터에서는 2018 년 동계 방학을 맞아 초보자도 접근할수 있는 실용적인 유전체 데이터 분석의 기초적 지식과 임상 및 산업에 응용 가능한 내용의 이론과 실습 교육을 병행하오니, 모쪼록 많은 관심과 참여를 부탁드립니다.

2018 년 2 월, 서울대학교병원 유전체 정보의학 교육훈련센터장 김 주 한

제 1 차 GDA Workshop: 2011 년 8 월 22 일~26 일, 서울의대

제 2 차 GDA Workshop: 2012 년 2 월 20 일~24 일, 서울의대

제 2 차 워크샵에서는 다음과 같은 새로운 실습모듈 3 개가 추가 되었다.

- (1) micro-RNA 데이터 분석
- (2) 개인유전체 해석: Personal Genome Interpretation
- (3) 암유전체/희귀질환유전체 데이터 분석

제 3 차 GDA Workshop: 2012 년 8 월 20 일~24 일, 서울의대

제 3 차 워크샵에서는 다음과 같은 2 개의 실습모듈이 추가되었다.

- (1) Family-based 엑솜시퀀싱 분석
- (2) TCGA (The Cancer Genome Atlas) 데이터 분석

제 4 차 GDA Workshop: 2013 년 2 월 18 일~22 일, 서울의대

제 4 차 워크샵에서는 다음과 같은 2 개의 실습모듈이 추가되었다.

- (1) eQTL 데이터 분석
- (2) PheWAS & EWAS 데이터 분석

제 5 차 GDA Workshop: 2013 년 8 월 26 일~30 일, 서울의대

제 5 차 워크샵에서는 다음과 같은 새로운 실습모듈 3 개가 추가 되었다.

- (1) 시퀀스 레벨 전사체 분석: Isoforms, Alternative Splicing, RNA-editing, and Fusion Gene
- (2) 개인유전체 해석을 위한 지식/데이터기반 자원 소개와 유전적 위험 예측 분석
- (3) Post-GWAS: EMR 데이터와 질병 연관 분석

제 6 차 GDA Workshop: 2014 년 2 월 24 일~28 일, 서울의대

제 6 차 워크샵에서는 다음과 같은 새로운 실습모듈 2 개가 추가 되었다.

- (1) Human Genome Data Analysis using ENCODE
- (2) Cancer Genome Data Analysis using TCGA

제 7 차 GDA Workshop: 2014 년 8 월 25 일~29 일, 서울의대

제 7 차 워크샵에서는 다음과 같은 새로운 실습모듈 2 개가 추가 되었다.

- (1) Functional Annotation of Sequence Variants



실습서 "유전체 데이터 분석" 출간

**(2) Expression Profiling and Alleleic Status using TCGA**

**RNA-seq Data**

[제 8 차 GDA Workshop](#): 2015 년 2 월 23 일~27 일, 서울의대

제 8 차 워크샵에서는 다음과 같은 새로운 실습모듈 1 개가 추가 되었다.

**(1) The Final Release of the 1000 Genomes Project Data**

**(2,504 samples) Usage**

[제 9 차 GDA Workshop](#): 2015 년 8 월 24 일~28 일, 서울의대

제 9 차 워크샵에서는 다음과 같은 새로운 실습모듈 2 개가 추가 되었다.

**(1) Rare, common and disease variant interpretation**

**(2) Clinical applications of Genetics and Genomics**

[제 10 차 GDA Workshop](#): 2016 년 2 월 22 일~26 일,

서울의대

제 10 차 워크샵에서는 다음과 같은 새로운 실습모듈 2 개가 추가 되었다.

**(1) The Dominant Regulatory microRNAs and Epigenetic**

**Modulators**

**(2) Genomic Understanding of Common and Complex**

**Diseases**

[제 11 차 GDA Workshop](#): 2016 년 8 월 22 일~26 일,

서울의대

제 11 차 워크샵에서는 다음과 같은 실습모듈이 추가되었다.

**(1) Advanced methods and algorithms for genetic and**

**genomic data analysis**

**(2) Alternative Splicing and Polyadenylation Analysis**

[제 12 차 GDA Workshop](#): 2017 년 2 월 20 일~24 일,

서울의대

제 12 차 워크샵에서는 다음과 같은 실습모듈이 추가되었다.

**(1) Somatic mutation/CNV detection and Mutual**

**exclusivity and coverage**

**(2) Statistical tests for rare variant association**

[제 13 차 GDA Workshop](#): 2017 년 8 월 21 일~25 일,

서울의대

제 13 차 워크샵에서는 다음과 같은 실습모듈이 추가되었다.

**(1) Pathway and Network Analysis of Cancer Genomes**

## ■ 등 록

등록인원 : 하루 강좌 당 50 명 내외

참 가 비 : 하루 강좌 당 참가비

등록방법 : <http://www.snubi.org/workshop/the14thgda/registration.html>

	1 월 19 일 이전	1 월 19 일 이후
공공/대학/정부	80,000	100,000
일반(기업등)	120,000	160,000

\* 한 사람이 3 개의 강좌까지 선택 수강 가능

강의교재 및 중식 제공

강의대상: 대규모 유전체 데이터 분석과 응용에 관심 있는 BT, IT, 혹은 의학 분야 전공자

환불규정: 1 월 19 일 이전 취소: 전액 반환

1 월 19 일 ~ 7 월 25 일 취소: 50% 환불

1 월 25 일 이후: 환불 불가

등록 신청 후 3 일 (공휴일, 주말을 제외하고) 이내에 아래의 계좌로 입금해 주십시오.

신한은행: 100-030-071195 / 예금주: 한국정보의학인증의관리위원회

## ■ 준비사항

실습을 위한 참가자 전원 개인 노트북 컴퓨터 준비

R (<http://www.r-project.org/>), Bioconductor(<http://www.bioconductor.org/>)

실습실 환경상 인터넷이 느릴수 있으므로 강의 1 주일전 안내되는 필요 파일을 필히 다운로드 해오시기바랍니다.

## 강좌 일정

강좌일정은 주최측의 사정에 따라 변경될 수 있습니다.

## DAY 1: Translational Bioinformatics: Public Bio Big Data

2 월 19 일(월)

시간	주 제	강 사
8:30 ~ 9:30	등록 및 사전 프로그램 설치	
9:30 ~ 9:50	<b>Translational Bioinformatics: Thousands of Public Data Analysis</b>	김주한 교수
9:50 ~ 10:40	<b>The Cancer Genome Atlas (TCGA) Project and Cancer Genome Research</b> - TCGA Introduction - TCGA Data and Scientific Findings - Impact of TCGA and Future	김태민 교수 (카톨릭의대)
10:50 ~ 12:10	실 습 I: TCGA Somatic Mutation Landscape Find Significantly Mutated Genes Identify Driver Groups of Mutations	이우승, 김민정
12:10 ~ 13:10	중 식	
13:10 ~ 14:00	<b>Public Genome and Exome Data and Human Genome Diversity</b> - Applications of The 1000 Genomes Project data - The genome Aggregation Database (gnomAD) - Mutation Frequencies in Diverse Populations	이계화 교수 (서울대병원)
14:10 ~ 15:30	실 습 II: The 1000 Genomes Project Browser Allele Frequency and Genotypic Frequency Calculation Identification of Rare and Deleterious Mutations	박유미, 김주연
15:40 ~ 16:30	<b>Functional interpretation of noncoding regulatory variants</b> - Epigenomic Annotation of Noncoding Variant - Understanding Gene Regulatory Mechanisms - Regulatory Network Analysis with Transcriptomics	남석우 교수 (카톨릭의대)
16:40 ~ 18:00	실 습 III: ENCODE Data at UCSC Genome Browser DNA Mutations in Genome Level Functional Methylation/Histone	윤선민, 김기태

	Modification in Epigenetic Level Epigenetic Regulation of Gene Expression	
--	--	--

DAY 2: Methodology and Application for Next Generation Sequencing

2 월 20 일(화)

시간	주 제	강 사
8:30 ~ 9:30	등록 및 사전 프로그램 설치	
9:30 ~ 9:50	<b>Methodology and Application for Next Generation Sequencing</b>	김주한 교수
9:50 ~ 10:40	<b>NGS Platforms and Applications</b> - Current NGS Platforms - NGS Data Formats - NGS Data Analysis Technologies - NGS Applications	김지훈 박사 (어큐진)
10:50 ~ 12:10	실 습 I: NGS Data Processing NGS Data Format Converting NGS Visualization Tools	박유미, 류영재
12:10 ~ 13:10	중 식	
13:10 ~ 14:00	<b>NGS Data Analysis</b> - Sequence Alignment Algorithms - Whole Genome and Exome Data Analysis - Variation Detection and Reference Genome	최무림 교수 (서울의대)
14:10 ~ 15:30	실 습 II: Exome Sequencing Alignment SNP and Indel Identification Variation Filtering	임영균, 유경훈
15:40 ~ 16:30	<b>Advanced NGS Data Analysis</b> - Different types of variation in cancer - Matched normal and tumor pair data analysis - Cancer clonality and sequencing depth - Visualizaing cancer genomics data	김상우 교수 (연세의대)
16:40 ~ 18:00	실 습 III: Somatic mutation/CNV detection Read depth, quailty and coverage Mutual exclusivity and coverage Lollipop and CIRCOS plot for visualization	김기태, 임영균

DAY 3: NGS-based Rare and Common Disease Variant Analysis

2 월 21 일(수)

시간	주 제	강 사
8:30 ~ 9:30	등록 및 사전 프로그램 설치	
9:30 ~ 9:50	<b>NGS-based Rare and Common Disease Variant Analysis</b>	김주한 교수
9:50 ~ 10:40	<b>Rare and common disease variant analysis using NGS</b> - CVCD vs. RVCD: synthetic association - Variant prioritization strategy - Interpretation of deleterious variants - Gene-centric approaches	김주한 교수 (서울의대)
10:50 ~ 12:10	실 습 I: Functional effects of variant (CADD, SIFT, PolyPhen2) Gene-wise analysis using gene scoring system (RVIS, GDI)	박유미, 김기태
12:10 ~ 13:10	중 식	
13:10 ~ 14:00	<b>Advanced methods and algorithms for genetic association analysis</b> - Statistical methods for genomic association tests - HLA imputation and fine-mapping - Analysis of clinical heterogeneity and pleiotropy	한 범 교수 (울산의대)
14:10 ~ 15:30	실 습 II: Statistical tests for association (Chi-square, Fisher's exact test and Odds ratio) Rare variant association tests (Burden tests, SKAT, SKAT-O)	이정훈, 유승원
15:40 ~ 16:30	<b>NGS Applications of Clinical Genetics and Genomics</b> - Understanding genetic risk prediction - Genetic counseling - Incidental findings from genomic sequencing data	이계화 교수 (서울대병원)
16:40 ~ 18:00	실 습 III: Genetic Risk Prediction methods ACMG recommended genes annotation Resources for personal genome interpretation(ClinVar, HGMD, PheGeni, SNPedia, PhenoDB)	윤선민, 권호식



DAY 4: Exome Sequencing and Cancer Genome Bioinformatics

2 월 22 일(목)

시간	주 제	강 사
8:30 ~ 9:30	등록 및 사전 프로그램 설치	
9:30 ~ 9:50	<b>Exome Sequencing and Cancer Genome Bioinformatics</b>	김주한 교수
9:50 ~ 10:40	<b>Exome Sequencing Analysis in Clinical Research</b> - Exome Sequencing Data - Study Design and Workflow - Exome Sequencing of Familial Disease	한미령 교수 (고려의대)
10:50 ~ 12:10	실 습 I: Trio-Exome-Sequencing Data Analysis Known Variant Filtering Detection of Disease-causing Variations Disease Gene Prioritization	박유미, 이우승
12:10 ~ 13:10	중 식	
13:10 ~ 14:00	<b>Cancer Genome Bioinformatics</b> - Cancer Genome Analysis - Identifying Genomic Rearrangement and Copy Number - Gene Fusion Analysis - Survival Analysis	송영수 교수 (한양의대)
14:10 ~ 15:30	실 습 II: Fusion Gene Analysis from RNA-seq Network and Survival Analysis Resources for Cancer Research: cBioPortal, COSMIC, CCLE, OncoMap	임영균, 윤선민
15:40 ~ 16:30	<b>Pathway and Network Analysis of Cancer Genomes</b> - Characteristics of Biological Network - Cancer Gene Network Construction and Clustering - Identification of Aberrant Pathway in Cancers	한현욱 교수 (아주의대)
16:40 ~ 18:00	실 습 III: Pathway analysis of TCGA using PARADIGM methods Network Visualization in Cancers	김기태, 유승원



DAY 5: RNA-seq and Advanced Microarray Data Analysis

2 월 23 일(금)

시간	주 제	강 사
8:30 ~ 9:30	등록 및 사전 프로그램 설치	
9:30 ~ 9:50	<b>RNA-Seq and Advanced Microarray Data Analysis</b>	김주한 교수
9:50 ~ 10:40	<b>RNA-Seq Data Analysis</b> - Read Alignment Methods - Expression Quantification Strategy - Differentially Expressed Genes Identification	강근수 교수 (단국대)
10:50 ~ 12:10	실 습 I: Read alignment with TopHat, Expression Quantification with Cufflinks RNA-Seq Gene Expression Analysis	이우승, 김민정
12:10 ~ 13:10	중 식	
13:10 ~ 14:00	<b>Biological Interpretation of Transcriptome Data</b> - Gene Ontology & Pathway Analysis - Gene Set Enrichment Analysis - Prognostic Subgroup Prediction	김주한 교수 (서울의대)
14:10 ~ 15:30	실 습 II: Gene Set Enrichment Analysis Cox-PH, Log Rank Test David, ArrayXPath	김주연, 임영균
15:40 ~ 16:30	<b>Sequence-level Transcriptome Analysis</b> - Alternative Splicing Events - Alternative Polyadenylation Analysis - RNA Editing Analysis - Non-coding RNA Characterization	박지연 박사 (서울의대)
16:40 ~ 18:00	실 습 III: Alternative Splicing Identification RNA-DNA Difference (RDD) Analysis RNA Editing Site Annotation	류영재, 권호식



서울의대 정보의학실

# BITEC

BioMedical Informatics Training and Education Center  
서울대학교병원 유전체정보의학 교육훈련센터



대한의료정보학회  
THE KOREAN SOCIETY  
OF MEDICAL INFORMATICS



한국생물정보시스템생물학회  
Korean Society for Bioinformatics  
and Systems Biology

## 오시는 길

교육장소 | 서울의대 동창회관 3층 가천홀, [서울시 종로구 대학로 103](#)

교 통 | 지하철 4호선 혜화역 3번 출구

