**강의개요**

Deep learning based prediction on noncoding variants from whole genome sequencing data

전장유전체는 인간 유전체 모든 지역에 발생하는 다양한 유전변이를 발굴하고, 이를 통해 질병의 유전연관성을 평가한다. 상당 수의 변이들은 논코딩 유전체에 발생하여, 전사조절 및 유전자 발현에 관여하며, 병발생의 시공간적 특이성을 나타낸다. 따라서, 전장유전체 해석을 위해, 최근 발달한 다양한 기능유전체 데이터를 통합하고 평가할 방법에 대한 이해가 필수적이다.

본 강의에서는 전장유전체 데이터로부터 유전변이 예측을 하기 위한 분석 법을 소개한다. 대규모 전장유전체를 효과적이고 빠르게 처리하기 위해 널리 쓰이고 있는 플랫폼인 Hail을 소개하고, 분석에 활용할 유전변이 선별 작업을 시행한다. 딥러닝 기반 알고리즘을 활용하여 각 유전변이의 전사조절 변화 및 위험도를 평가하는 방법을 학습한다.

강의는 다음의 내용을 포함한다:

* 전장유전체 데이터 개요
* 전장유전체 데이터 처리를 위한 Hail 플랫폼 학습
* 딥러닝 기반 유전변이 평가 방법 학습

\*참고강의교재:

- Hail 웹사이트 (<https://hail.is/>)

- Avsec et al. (2021) Nature Methods

\*교육생준비물 및 필요조건:

- 구글 코랩, 인터넷

\* 강의 난이도: 중급

\* 강의: 안준용 교수 (고려대학교 바이오시스템의과학부)

**Curriculum Vitae**

**Speaker Name: Joon-Yong An, Ph.D.**

A person wearing glasses

Description automatically generated with medium confidence

▶**Personal Info**

Name Joon-Yong An

Title Assistant Professor

Affiliation Korea University

▶**Contact Information**

145 Anam-ro, Seongbuk-gu, Seoul, South Korea

Email joonan30@korea.ac.kr

Phone Number 02-3290-5646

**Research interest :** Whole genome sequencing, Single cell RNA sequencing, and neurodevelopmental disorders

**Educational Experience**

2010 B.S. in Molecular Biotechnology, Konkuk University

2011 M.S. in Molecular Biology, University of Queensland (Australia)

2016 Ph.D. in Neuroscience, University of Queensland (Australia)

**Professional Experience**

2015-2019 Postdoctoral Fellow , University of California, San Francisco

2019- Assistant Professor, Korea University

**Selected Publications (5 maximum)**

1. Choi & An, Genetic architecture of autism spectrum disorder: Lessons from large-scale genomic studies, Neuroscience & Biobehavioral Reviews, 2021
2. Werling DW\*, Pochareddy S\*, JM Choi\*, **An JY\*,** Peng M, …, Roeder K, Devlin B, Sanders SJ\*\*, Sestan N\*\*, Whole-genome and RNA sequencing reveal variation and transcriptomic coordination in the developing human prefrontal cortex, Cell Reports, 2020
3. Satterstrom FK\*, Kosmicki JA\*, Wang J\*, Breen MS, Rubeis SD, **An JY**, …, Talkowski ME\*\*, Cutler DJ\*\*, Devlin B\*\*, Sanders SJ\*\*, Roeder K\*\*, Daly MJ\*\*, Buxbaum JD\*\*, Large-scale exome sequencing study implicates both developmental and functional changes in the neurobiology of autism, ***Cell***, 2020
4. **An JY\*,** Lin K\*, Zhu L\*, Werling DM\*, …, Talkowski ME\*\*, Devlin B\*\*, Roeder K\*\*, Sanders SJ\*\*, Genome-wide de novo risk score implicates promoter variation in autism spectrum disorder, Science, 2018
5. Werling DM\*, Brand H\*, **An JY\***, Stone MR\*, Zhu L\*, …, Devlin B\*\*, Talkowski M\*\*, Sanders SJ\*\*, An analytical framework for whole genome sequence data and its implications for autism spectrum disorder, ***Nature Genetics***, 50:727736, 2018