



**교육일정:** 2015년 1월 26일(월) ~ 1월 28일(수) (3일간)

**장소안내:** 서울대학교 25동 4층 411호 전산실습실

**주최:** 한국통계학회

**주관:** 서울대학교 통계학과 생물정보통계 창의연구단

## 모시는 글

안녕하십니까?

기존의 Microarray SNP chip 기술을 이용한 전장 유전체 연구 (Genome-wide association study: GWAS) 를 넘어서, 최근 차세대 유전체 시퀀싱 (Next Generation Sequencing: NGS) 기술의 눈부신 발전은 유전체, 전사체 등 다양한 종류의 Genomic data들을 더욱 높은 해상도와 정확도로 생산해낼 수 있게 되었습니다. 또한 새롭게 쏟아지고 있는 NGS 기반의 생물학 자료들을 다루기 위해 다양한 통계적, 컴퓨터공학적 방법들이 제안되어 post-GWAS 시대를 이끌고 있는 중입니다.

저희 서울대학교의 생물정보통계 창의연구단에서는 2006년부터 매년 "Microarray analysis workshop"을 통하여 그 동안 쌓아온 마이크로어레이에 대한 저희의 분석 노하우를 국내 연구자들에게 제공하고 발전시키는 데에 노력해 왔으며, 시대의 변화에 발맞추어 2013년 부터 새로이 개최한 "**STOM (Statistical analysis of OMics data) workshop**"을 통해서 NGS 기술을 적용하여 생산된 생물학 자료들의 가공 및 분석 방법을 소개하였습니다.

이번에 개최하는 "**11<sup>th</sup> STOM: WISARD workshop for genomic data analysis**"은 다년간 쌓인 경험을 통해, 체계화된 Genomics data analysis 강의 프로그램을 준비하였습니다. **WISARD** (Workbench for Integrated Superfast Association study with Related Data) 프로그램은 rare variant 와 family data 를 포함한 genomic data 전반을 분석할 수 있는 프로그램으로서, 매우 빠른 속도를 장점으로 하고 있으며 본 강의의 실습에 사용될 예정입니다. 본 강의는 GWAS와 post-GWAS의 전반적인 개괄에 더하여, 각 소주제 별로 최신의 트렌드를 소개하고 있으며, 각 분야에서 활발히 연구하고 있는 다수의 강사님들을 초빙하여 workshop 의 질을 높이고자 노력하였습니다. 본 워크샵 에서 준비한 강의 및 WISARD을 이용한 실습을 통해, 참가자들의 생물학 자료 연구 및 분석 능력 함양에 큰 도움이 될 수 있기를 기대합니다. 감사합니다.

서울대학교 통계학과 생물정보통계 창의연구단장 박 태 성

## 워크숍 개요

**교육일정:** 2015년 1월 26일(월) ~ 1월 28일(수) (3일간)

**장소안내:** 서울대학교 25동 4층 411호 전산실습실

**교육인원:** 30명

**접수일정:** 2015년 1월 7일(수) 10:00 ~ 2015년 1월 23일(금) 16:00, 현장등록 불가

**등록신청:** 한국통계학회 홈페이지([www.kss.or.kr](http://www.kss.or.kr))에서 온라인 접수

메인페이지 왼쪽 중간에 [행사결제] 클릭 => 해당 행사명  
선택 후 등록

**등록비용:** 학생(대학생/대학원생): 20만원,

통계학회 정회원: 40만원, 통계학회 비회원: 60만원

※ 학생은 당일현장에서 학생증으로 확인 필요

**기본제공:** 강의노트 책자 및 중식

## 강사

박태성 (서울대학교 통계학과)

이승연 (세종대학교 수학통계학부)

원성호 (서울대학교 보건대학원)

선호근 (부산대학교 통계학과)

송민선 (National Cancer Institute, NIH)

## 문의사항

등록신청 관련 : 한국통계학회 사무국

Tel)02-567-2859, E-mail) [office@kss.or.kr](mailto:office@kss.or.kr)

교육내용 관련 : 서울대학교 생물정보통계연구실 정은정

Tel) 02-880-9168 , E-mail) [bibs.snu@gmail.com](mailto:bibs.snu@gmail.com)

## 준비사항

Notebook computer (선택사항)

## 강의 개요:

본 workshop은 GWAS 강의 2일과 post-GWAS 강의 1일로 이루어져 있으며, R 실습을 통해 예제의 분석을 수행합니다.

# 11<sup>th</sup> STOM workshop

## -Genomic workshop

### 교육 상세일정

| DAY1                     | GWAS I                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |     |
|--------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----|
| Time                     | Topic                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     | 강사  |
| 9:15- 10:45<br>(90 min)  | <b>1. Introduction to GWAS</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Heritability</li> <li>- Linkage disequilibrium</li> <li>- Single marker association tests</li> <li>- Multiple comparison issues</li> <li>- Exercise with WISARD</li> </ul>                                                                                                                                                                        | 박태성 |
| 10:45- 11:00             | 휴식                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |     |
| 11:00- 12:30<br>(90 min) | <b>2. Quality Control in GWAS &amp; Imputation</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Hardy-Weinberg Equilibrium (HWE)</li> <li>- Allele Frequencies &amp; Mendel errors</li> <li>- Handling missing data &amp; Evaluating IBD/IBS</li> <li>- Introduction to haplotype estimation</li> <li>- Haplotype reconstruction from sequence data</li> <li>- Genotype imputation</li> <li>- Exercise with WISARD</li> </ul> | 원성호 |
| 12:30- 14:00             | 점심식사                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |     |
| 14:00- 15:30<br>(90 min) | <b>3. Association studies in structured populations</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Confounding effects in genetic association studies</li> <li>- Genomic Control</li> <li>- Principal component analysis</li> <li>- Mixed model association</li> <li>- Exercise with WISARD</li> </ul>                                                                                                                      | 송민선 |
| 15:30- 15:45             | 휴식                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |     |
| 15:45- 17:15<br>(90 min) | <b>4. Visualization of GWAS</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Introduction to Visualization</li> <li>- Population structure view</li> <li>- Genomic position view</li> <li>- Circos, Cytoscape etc</li> </ul>                                                                                                                                                                                                  | 김정수 |

|                          |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |           |
|--------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------|
|                          |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |           |
| <b>DAY2</b>              | <b>GWAS II</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |           |
| <b>Time</b>              | <b>Topic</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | <b>강사</b> |
| 9:15- 10:45<br>(90 min)  | <b>5. Genetic association studies with multiple phenotypes</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Korea Association Resource (KARE) project</li> <li>- Analysis of Multiple SNPs (Elastic-Net, MDR etc.)</li> <li>- Analysis of Multiple Phenotype</li> </ul>                                                                  | 박태성       |
| 10:45- 11:00             | 휴식                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |           |
| 11:00- 12:30<br>(90 min) | <b>6. Genetic association studies with multiple SNPs</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Introduction to haplotype estimation</li> <li>- Haplotype Association Analysis</li> <li>- Gene Set Analysis</li> </ul>                                                                                                             | 이승연       |
| 12:30- 14:00             | 점심식사                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |           |
| 14:00- 15:30<br>(90 min) | <b>7. Gene×Gene interaction analysis</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Introduction to interactions</li> <li>- Components of epistasis analysis</li> <li>- Model based Multifactor Dimensionality Reduction(MB-MDR)</li> <li>- Gene×Gene interaction analysis in rare variants</li> <li>- Exercise with WISARD</li> </ul> | 권민석       |
| 15:30- 15:45             | 휴식                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |           |
| 15:45- 17:15<br>(90 min) | <b>8. Gene×Environment interaction analysis</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Retrospective likelihood approach</li> <li>- Empirical Bayes approach</li> <li>- Wald-type score test</li> </ul>                                                                                                                            | 송민선       |
|                          |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |           |
| <b>DAY3</b>              | <b>Post GWAS</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |           |
| <b>Time</b>              | <b>Topic</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | <b>강사</b> |
| 9:15- 10:45<br>(90 min)  | <b>9. Disease Risk Prediction</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>- LASSO</li> <li>- Elastic-net</li> <li>- Genotype risk score</li> </ul>                                                                                                                                                                                    | 선호근       |

|                          |                                                                                                                                                                                                             |     |
|--------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----|
| 10:45- 11:00             | 휴식                                                                                                                                                                                                          |     |
| 11:00- 12:30<br>(90 min) | <b>10. Missing Heritability</b><br>- Where is the missing heritability?<br>- Estimating the effect size<br>- Evaluation of Predictive Performance                                                           | 선호근 |
| 12:30- 14:00             | 점심식사                                                                                                                                                                                                        |     |
| 14:00- 15:30<br>(90 min) | <b>11. NGS &amp; Rare variant analysis</b><br>- Why rare variant?<br>- Issues for rare variant analysis<br>- Study Design<br>- Annotation<br>- Exercise with WISARD                                         | 원성호 |
| 15:30- 15:45             | 휴식                                                                                                                                                                                                          |     |
| 15:45- 17:15<br>(90 min) | <b>12. Analysis of NGS data II</b><br>- General Ideas<br>- Weighted & Variable threshold tests<br>- Sequence Kernel Association Tests<br>- Family- based variance component model<br>- Exercise with WISARD | 원성호 |

## 워크샵 장소 (25동 4층 411호 전산실습실) 오시는 길

### [대중교통 이용 시]

서울대입구역 기준 : 3번 출구 앞 버스정류장(고유번호 21-330)에서 5513번 버스 탑승 -> 행정관 입구역 하차 후 큰길을 따라 올라오시면 좌측에 3번 게이트가 있습니다. 진입하시면 바로 앞에 25동이 보이시며, 엘리베이터 혹은 계단을 통해 25동 203호 교양 실습실로 오실 수 있습니다.

신림역 기준 : 3번 출구로 나오셔서 버스정류장(고유번호 21-153)에서 5516번 버스 탑승 -> 행정관 입구역 하차 후 위와 동일합니다.

## [자가용 이용 시]

서울대학교 정문 진입 후 직진하시다가 좌측에 보이는 3번 게이트로 들어오시면  
지상주차장 주차가 가능합니다. 주차권 구매와 관련해서는 당일 문의  
부탁드립니다.

