

## 강의개요

### Introduction to genome-wide association studies

전장유전체연관분석(GWAS, genome-wide association studies)은 인간 질병이나 형질과 연관된 유전 변이를 발굴하고 유전적 조성을 규명하는 대표적인 연구 방법론이다. 그 동안 전세계에서 진행된 대규모 GWAS 연구들은 다양한 형질과 연관된 유전 변이를 발굴하였고 이러한 변이들은 형질의 유전력을 상당 부분 설명하게 되었다. 나아가, 대규모 GWAS 분석 결과(GWAS summary statistics)가 공유됨에 따라, 유전력(heritability), 질병 간 유전적 상관성(genetic correlation), 다인자유전점수(polygenic risk score), 멘델리안 무작위법(Mendelian randomization) 등 여러 post-GWAS 분석이 가능하게 되었고 질병의 유전적 조성을 이해하는데 핵심적인 정보를 제공하고 있다.

본 강의에서는 GWAS를 중심으로 한 유전체 분석의 배경, 이론 및 분석 방법론 등을 소개하고, 복합 질환에서 최근 GWAS 연구 결과를 소개하고자 한다. 이를 통해 GWAS 기반의 연구를 해석하기 위한 기초 지식을 쌓고, 나아가 GWAS 분석 및 GWAS 결과의 응용 연구를 위한 핵심 역량을 갖추는 것을 목표로 한다.

강의는 다음의 내용을 포함한다:

- 유전체 분석을 위한 개념
- GWAS 분석의 이론과 방법론
- Post-GWAS 분석의 이론과 방법론
- 대표적인 연구 결과의 소개

\*참고강의교재:

Tam et al. Benefits and limitations of genome-wide association studies, Nature Reviews Genetics, 20:467-484, 2019.

Balding. A tutorial on statistical methods for population association studies, Nature Reviews Genetics, 7:781-791, 2006.

이종극, 질병 유전체 분석법 3판

\* 강의 난이도: 초급

\* 강의: 원홍희 교수 (성균관대학교 삼성융합의과학원)

# Curriculum Vitae

**Speaker Name: Hong-Hee Won, Ph.D.**



## ► Personal Info

Name Hong-Hee Won  
Title Associate Professor  
Affiliation Sungkyunkwan University

## ► Contact Information

Address 81, Irwon-Ro, Gangnam-Gu, Seoul, 06351  
Email wonhh@skku.edu  
Phone Number 010-6326-3452

---

**Research interest :** Population genomics, genome-wide association study, polygenic risk score

## Educational Experience

2002 B.S. in Computer Science, Yonsei University, Korea  
2004 M.S. in Computer Science, Yonsei University, Korea  
2011 Ph.D. in Bioinformatics, KAIST, Korea

## Professional Experience

2004-2012 Research Scientist, Samsung Biomedical Research Institute and Samsung Medical Center, Korea  
2012-2015 Research Fellow, Massachusetts General Hospital, Harvard Medical School, and Broad Institute of MIT and Harvard, USA  
2016-2020 Assistant Professor, Sungkyunkwan University, Samsung Medical Center, Korea  
2020- Associate Professor, Sungkyunkwan University, Samsung Medical Center, Korea

## Selected Publications (5 maximum)

1. Kim S, et al. Shared genetic architectures of subjective well-being in East Asian and European ancestry populations, *Nature Human Behaviour*, 6(7):1014-1026, 2022.
2. Kim M, et al. Association between adiposity and cardiovascular outcomes: an umbrella review and meta-analysis of observational and Mendelian randomization studies, *European Heart Journal*, 42(34):3388-3403, 2021.
3. Khera AV, et al. Association of rare and common variation in the lipoprotein lipase gene with coronary artery disease, *Journal of the American Medical Association JAMA*, 317(9):937-46, 2017.

4. Do R, et al. Exome sequencing identifies rare LDLR and APOA5 alleles conferring risk for myocardial infarction, *Nature* 518:102-106, 2015.
5. Stitzel NO, et al. Inactivating mutations in NPC1L1 and protection from coronary heart disease, *New England journal of medicine NEJM*, 371(22):2072-2082, 2014.