

## 강의개요

### Noncoding variants and deep learning

악성종양 등의 복합 질환 환자의 DNA를 시퀀싱을 했을 때, 넌코딩 영역에서 많은 변이 (noncoding variant)가 관찰되고 있다. Noncoding variants가 유전자의 발현이나 질병의 진행에 미치는 영향에 대한 연구는 질병을 이해하고, 이를 치료하기 위한 타겟을 선정하는데 중요하다. 최근에는 DNA 시퀀스에 기반하여 noncoding variant의 기능적 영향을 예측하기 위한 다양한 딥 러닝에 기반 방법론들이 개발되고 있다.

본 강의에서는 noncoding variant의 기능적 영향을 예측하기 위한 딥 러닝 방법론들을 소개하고, 이러한 방법론을 환자의 DNA 시퀀스에 적용하여, 질병 관련된 유전자들을 발굴한 연구들을 살펴본다. 본 강의를 통해서 DNA 시퀀스에 적용된 딥 러닝 기반 방법론들과 이를 생물학 지식으로 변환하는 연구들을 이해하는 것을 목표로 한다.

- Noncoding variants의 개요
- 딥 러닝 방법론의 DNA 시퀀스 적용
- Noncoding variants의 기능적 영향 예측
- 질병 관련 변이 예측 연구

\* 강의 난이도: 중급

\* 강의: 이현주 교수 (광주과학기술원 전기전자컴퓨터공학부)

# Curriculum Vitae

**Speaker Name: Hyunju Lee, Ph.D.**



## ► Personal Info

Name Hyunju Lee  
Title Professor  
Affiliation Gwangju Institute of Science and Technology

## ► Contact Information

Address 123 Cheomdangwagi-ro, Buk-gu, Gwangju, 61005  
Email [hyunjulee@gist.ac.kr](mailto:hyunjulee@gist.ac.kr)  
Phone Number 062-715-2213

---

**Research interest :** Bioinformatics, Machine learning, and Text Mining

## Educational Experience

1997 B.S. in Computer Science, KAIST, South Korea  
1999 M.A. in Computer Engineering, Seoul National University, South Korea  
2006 Ph.D. in Computer Science, University of Southern California, USA

## Professional Experience

2006-2007 Post-doc Research Fellow, Brigham and Women's Hospital and Harvard Medical School, USA  
2007- Full-time lecturer, Assistant, Associate, Full Professor, Electrical Engineering and Computer Science, Gwangju Institute of Science and Technology

## Selected Publications (5 maximum)

1. Yeonghun Lee and Hyunju Lee. Integrative reconstruction of cancer genome karyotypes using InfoGenomeR. *Nature Communications*, 12:2467, 2021.
2. Ho Jang and Hyunju Lee, Multiresolution correction of GC bias and application to identification of copy number alterations, *Bioinformatics*, 35(20), 2019.
3. Jeongkyun Kim, Jung-jae Kim, and Hyunju Lee, DigChem: Identification of disease-gene-chemical relationships from Medline abstracts, *PLoS Computational Biology* 15(5), 2019.
4. Jihee Soh, Hyejin Cho, Chan-Hun Choi, and Hyunju Lee, Identification and Characterization of MicroRNAs Associated with Somatic Copy Number Alterations in Cancer, *Cancers*, 10(12):475, 2018.
5. Bayarbaatar Amgalan and Hyunju Lee, DEOD: uncovering dominant effects of cancer-driver genes based on a partial covariance selection method, *Bioinformatics*, 31(15), 2015.