

## 강의개요

### Mutational signatures in cancer genomes

Cancer genome sequencing을 이용하면 우리는 무엇을 배울 수 있을까? 1차적으로는 최적화 약제를 선별하기 위한 cancer driver mutation을 찾기 위한 목표로 쓰인다. 하지만 Cancer genome에서 나오는 수 많은 돌연변이의 pattern, 즉 mutational signature를 체계적으로 분석하면 정상세포에서 암 세포로 돌변하는 과정중에서 돌연변이들을 만들어낸 기전을 이해할 수 있다.

본 강의에서는 암 세포에서 발견한 돌연변이로부터 mutational signature를 빠르게 추출하고 분석하는 방법을 설명한다. Mutational signature의 개념, signature를 calling하는 알고리즘 및 툴을 소개하며, 이를 실제 암 유전체 데이터에 적용하여 효율적이고 효과적인 분석을 할 수 있는 핵심 역량을 갖추는 것을 목표로 한다.

강의는 다음의 내용을 포함한다:

- Mutational signature 의 개념
- Mutational signature 의 calling algorithm 및 tools

\*참고강의교재:

없음

\*교육생준비물:

없음

\* 강의 난이도: 초급

\* 강의: 주영석 교수 (KAIST 의과학대학원)

# Curriculum Vitae

**Speaker Name: Young Seok Ju, M.D. Ph.D.**



## ► Personal Info

Name              Young Seok Ju  
Title              Associate Professor  
Affiliation      Grad School of Medical Science and Engineering, KAIST

## ► Contact Information

Address 291 Daehak-ro Yuseong-gu, Daejeon 34141  
Email ysju@kaist.ac.kr  
Phone Number 042-350-4237

---

**Research interest :** Somatic mutation, somatic mosaicism, bioinformatics, mutational process

## Educational Experience

2007              M.D. in Medicine, Seoul Nat'l Univ College of Medicine, Seoul, Korea  
2010              Ph.D. in Genomic Medicine, Seoul Nat'l Univ College of Medicine, Seoul, Korea

## Professional Experience

2013-2015        Post-doc, Wellcome Sanger Institute, Daejeon, Korea  
2015-              Associate/Assistant Professor, KAIST

## Selected Publications (5 maximum)

1. Park S, Mali NM, Kim R, Choi JW, Lee J\*, ..., Oh J#, , **Ju YS#**. Clonal dynamics in early human embryogenesis inferred from somatic mutation. *Nature* 2021
2. Youk J\*, Kim T\*, Evans KV\*, Jeong Y-I\*, Hur Y\*, Hong SP\*, ..., Kim YT#, Koh GY#, Choi B-S#, **Ju YS#**, Lee JH#. Three-dimensional human alveolar stem cell culture models reveal infection response to SARS-CoV-2. *Cell Stem Cell*. 2020
3. Lee JS, An Y, Yoon CJ, Kim JY, Kim KH, ... , Lee EY# & **Ju YS#**. Germline gain-of-function mutation of STAT1 rescued by somatic mosaicism in immune dysregulation-polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked-like disorder. *J Allergy Clin Immunol*. 2020
4. Lee JJ-K, Park S, Park H, Kim S, Lee J, ... , **Ju YS#** & Kim YT#. Tracing oncogene rearrangements in the mutational history of lung adenocarcinoma. *Cell*. 2019
5. Lee JK., Lee J, Kim S, Kim S, Youk J, ..., Kim TM# & **Ju YS#**. Clonal history and genetic predictors of transformation into small cell carcinomas from lung adenocarcinomas. *Journal of Clinical Oncology* 2017 Sep 10;35(26):3065-3074. PMID:28498782