

강의개요

Somatic mutations in non-cancer diseases

체세포 변이 (somatic mutations)는 수정란의 발생 및 분화 이후 생성된 후천적인 돌연변이로, 부모에게서 물려받은 유전 변이와는 다르게 체내의 일부 세포만이 해당 돌연변이를 갖게 된다. 이러한 체세포 변이에 대한 연구는 주로 암 분야에서 진행되어 왔으며, 그 결과 오늘날 암 발생의 주요 요인이 체세포 변이의 축적임이 밝혀졌으며 실제 암을 일으키는 주요 체세포 변이의 규명 및 발굴 또한 활발히 진행되고 있다.

최근 다양한 연구를 통해 체세포 변이가 암 뿐만 아니라 다른 유형의 질병에도 기여할 수 있음이 점차 밝혀지고 있다. 본 강의에서는 암 이외의 질병에서 체세포 변이가 어떻게 기여하는지 관련된 연구와 분석 기법을 소개하고자 한다. 특히 발생 및 분화과정 초기에 생성되어 일정 세포군이 공유하게 되는 체세포 변이와, 분화 이후 개별 세포에 특이적으로 축적되는 체세포 변이를 나누어 각 변이의 특징과 이를 검출할 수 있는 시퀀싱 기술 및 분석 기법을 소개하고자 한다.

강의는 다음의 내용을 포함한다:

- 체세포 변이의 정의와 유형 및 분류
- 체세포 변이 검출을 위한 시퀀싱 기술 및 분석 기법 소개
- 암 이외의 질병에서 체세포 변이의 역할과 응용 사례
- 체세포 변이 검출 기술의 한계와 발전 방향

* 강의 난이도: 초급

* 강의: 김준호 교수 (성균관대학교 생명과학과)

Curriculum Vitae

Speaker Name: Junho Kim, Ph.D.



► Personal Info

Name Junho Kim
Title Associate Professor
Affiliation Sungkyunkwan University

► Contact Information

Address Department of Biological Sciences, Sungkyunkwan University,
Suwon, South Korea
Email junho.kim@skku.edu

Research interest : Computational genomics, Bioinformatics, NGS analysis and method development

Educational Experience

2008 B.S. in Bio and Brain Engineering, KAIST, Daejeon, Korea
2009 M.S. in Bio and Brain Engineering, KAIST, Daejeon, Korea
2014 Ph.D. in Bio and Brain Engineering, KAIST, Daejeon, Korea

Professional Experience

2014-2018 Postdoctoral Researcher, Yonsei Biomedical Science Institute, Yonsei University College of Medicine, South Korea
2017-2021 Postdoctoral Research Fellow, Boston Children's Hospital and Harvard Medical School, Boston, MA, USA
2021-2024 Assistant Professor, Department of Biological Sciences, Sungkyunkwan University
2024- Associate Professor, Department of Biological Sciences, Sungkyunkwan University

Selected Publications (3 maximum)

1. **Junho Kim**, August Yue Huang, Shelby L. Johnson, Jenny Lai, Laura Isacco, Ailsa M. Jeffries, Michael B. Miller, Michael A. Lodato, Christopher A. Walsh* and Eunjung Alice Lee*, Prevalence and mechanisms of somatic deletions in single human neurons during normal aging and in DNA repair disorders, *Nature Communications*, 2022, 13:1: 5918.
2. **Junho Kim**, Boxun Zhao, August Yue Huang, Michael B. Miller, Michael A. Lodato, Christopher A. Walsh* and Eunjung Alice Lee*, APP gene copy number changes reflect exogenous contamination, *Nature*, 2020, 584.7821: E20-E28.
3. **Junho Kim**, Dachan Kim, Jae Seok Lim, Ju Heon Maeng, Hyeyonju Son, Hoon-Chul Kang, Hojung Nam, Jeong Ho Lee* and Sangwoo Kim*, The use of technical replication for detection of low-level somatic mutations in next-generation sequencing, *Nature Communications*, 2019, 10.1: 1047.