

03

# 유전체 분석기초 I

권기상 교수

원광보건대학교 임상병리과

## 개인 유전 정보 분석의 종류와 유전체 분석 역사

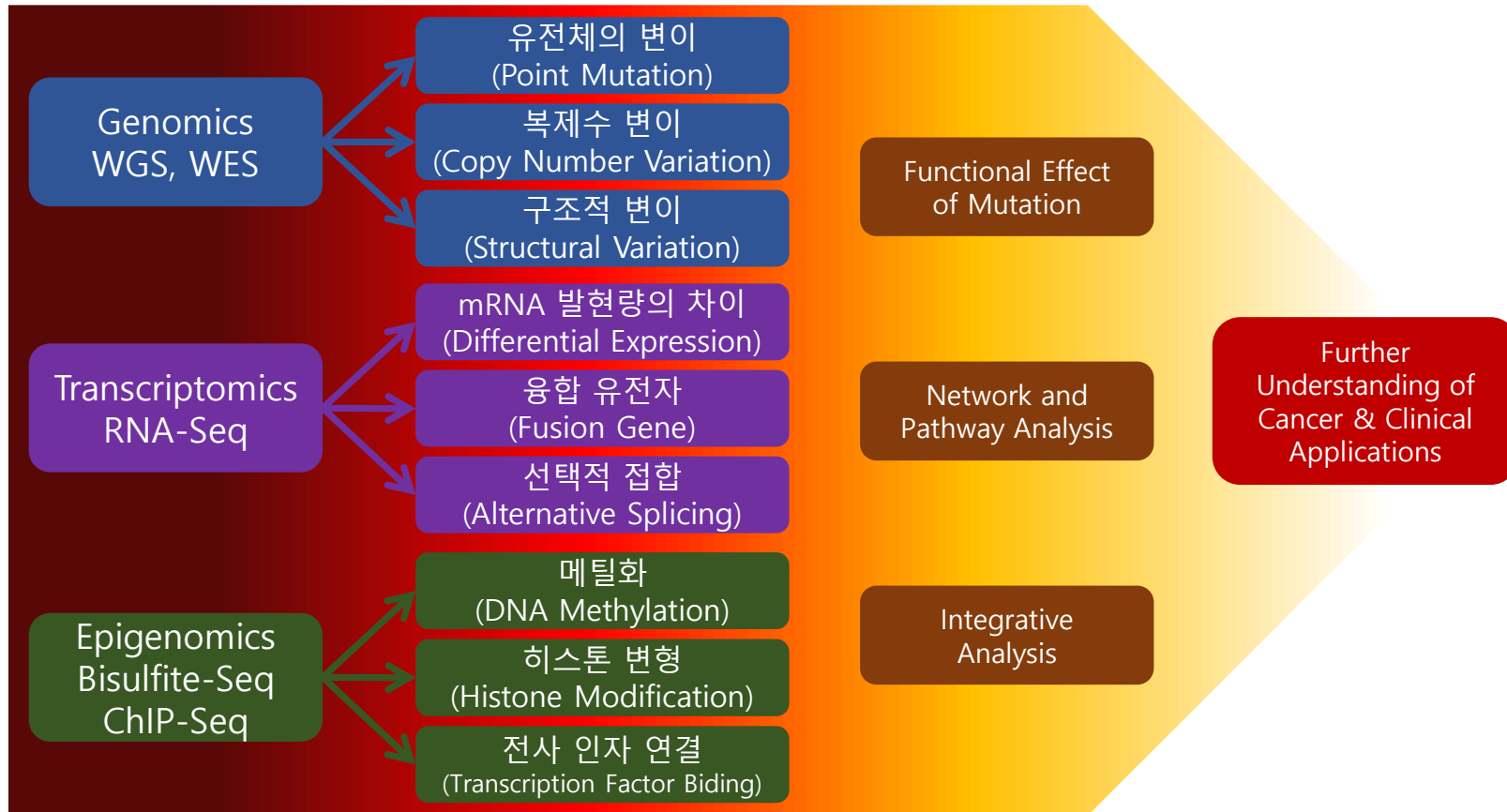
1. 개인 유전 정보 분석의 종류
2. 유전체 분석 역사



### ■ 3. 개인 유전 정보 분석의 종류와 유전체 분석 역사

#### ① 개인 유전 정보 분석의 종류

##### ◆ 정밀의학에 활용되는 임상유전체의 연구동향



NGS 기반의 기술을 이용하여 분석 가능한 내용들 [참고: Biol Proced Online. 2013 Feb 13;15(1):4]

### ■ 3. 개인 유전 정보 분석의 종류와 유전체 분석 역사

#### ① 개인 유전 정보 분석의 종류

- ◆ WGS(Whole Genome Sequencing): 전장 유전체 분석
  - 한 개인의 유전자 서열 정보 전체를 분석
  - 같은 리드(read)를 30번 읽는 방식(X30)을 통해서 전체 염기를 99.9%를 커버 (한 사람 당 약 120Gb)
- ◆ WES(Whole Exome Sequencing): 전장 엑솜 분석
  - 엑솜(Exome)은 유전체 중 엑손(exon)으로 이루어진 염기 서열
  - 엑솜은 DNA에서 RNA로 전사되어 단백질 합성에 직접적인 영향

### ■ 3. 개인 유전 정보 분석의 종류와 유전체 분석 역사

#### 1 개인 유전 정보 분석의 종류

##### ◆ SNP Genotyping

- Genotyping은 정상 레퍼런스 DNA 시퀀스와 비교하여 특정 발현에 연관된 염기 서열을 분석

##### ◆ 유전자 패널 분석(Gene Panel)

- 전장 엑솜 분석보다 좀 더 범위가 좁은 분석으로, 분석 목적에 맞게 미리 정해 놓은 특정 유전자만 분석하는 방법
- 주로 암환자의 유전적 원인 규명과 치료 방법을 결정하기 위한 분석

### ■ 3. 개인 유전 정보 분석의 종류와 유전체 분석 역사

#### 2 유전체 분석 역사


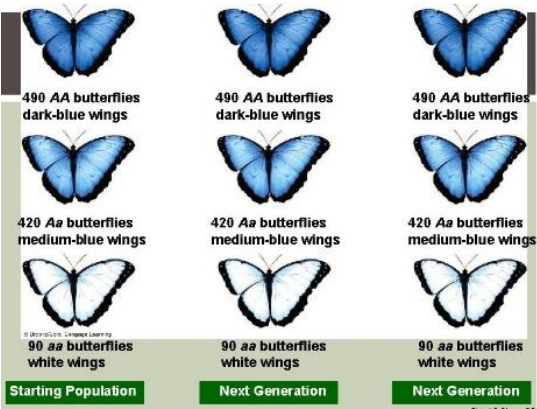
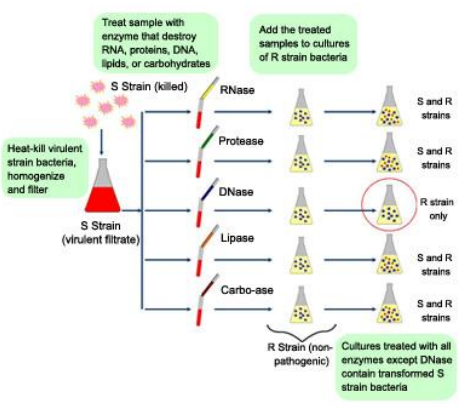
##### ◆ 판독 방법

B.C 350	1859	1865	1866
			
아리스토텔레스	찰스 다윈	그레고어 멘델	프리드리히 미셔
유전 정보가 메시지 형태로 전달 된다고 주장	[종의 기원] 출간	독립적인 유전단위를 발견	처음으로 핵산 분리

# 3. 개인 유전 정보 분석의 종류와 유전체 분석 역사

## 2 유전체 분석 역사

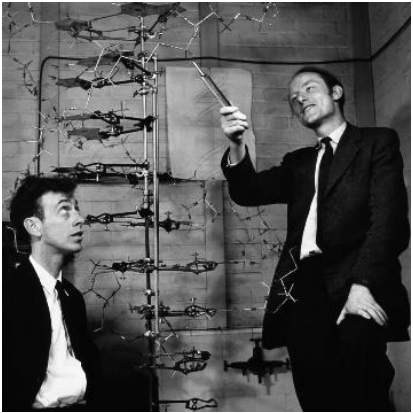
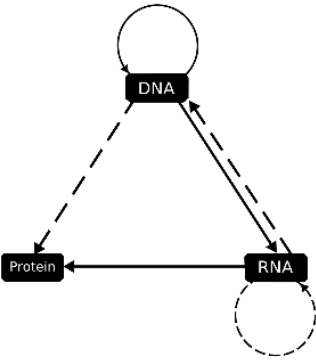
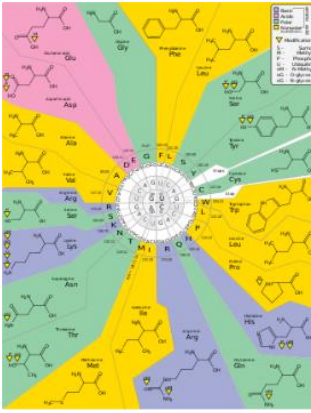
◆ 판독 방법

1902	1902	1944
		
서턴-보베리	하디-바이베르크	에이버리, 맥리오드, 맥카티
Chromosome theory	평형	DNA 유전정보를 전달하는 물질 확인

# ■ 3. 개인 유전 정보 분석의 종류와 유전체 분석 역사

## 2 유전체 분석 역사

### ◆ 판독방법

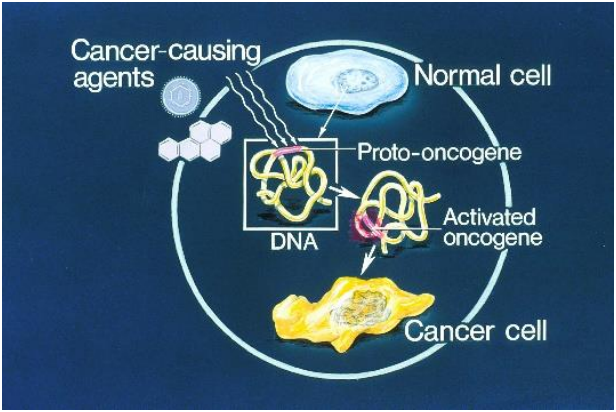
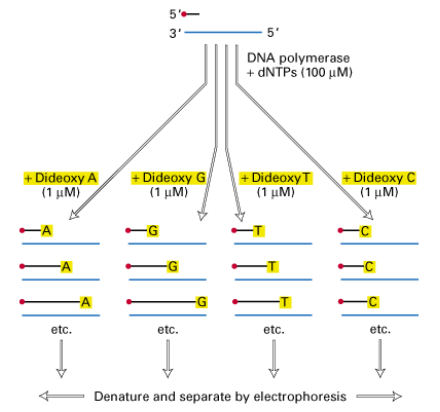
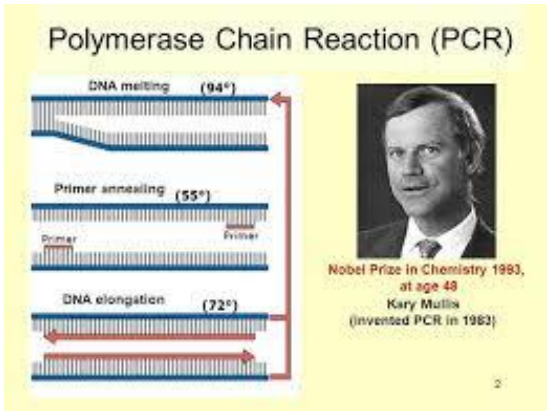
1953	1958	1961
		
Watson-Crick Structure of DNA	Central Dogma of Molecular Biology	Genetic code



# 3. 개인 유전 정보 분석의 종류와 유전체 분석 역사

## 2 유전체 분석 역사

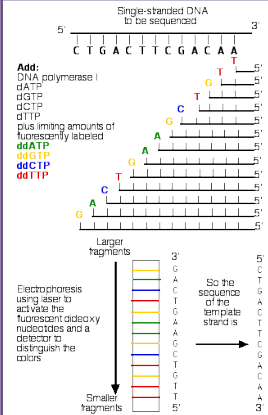
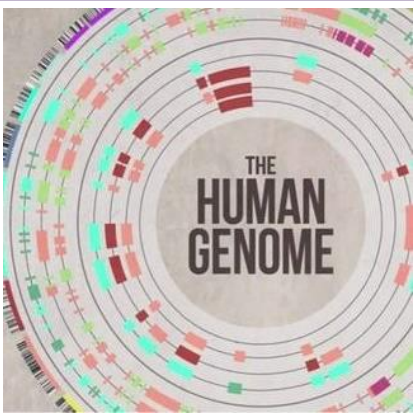


◆ 판독 방법

1976	1977	1983
		
John Michael Bishop & Harold Elliot Varmus	Sanger method & Maxam-Gilbert method	Mullis
레트로 바이러스성 종양 유전자들을 발견		Polymerase Chain Reaction (PCR)

# 3. 개인 유전 정보 분석의 종류와 유전체 분석 역사

## 2 유전체 분석 역사


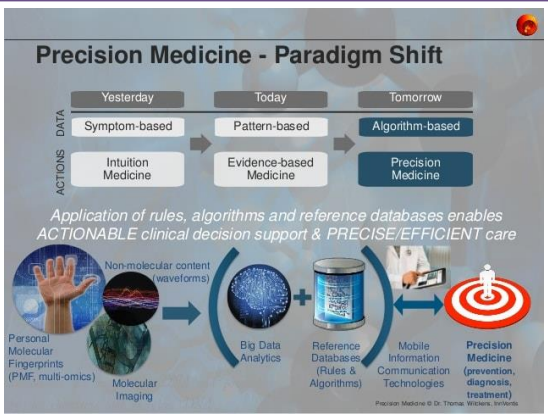

◆ 판독 방법

1986	1990~2003	2008	2010
			
Michael Hunkapiller	Human Genome Project	YRI, CEPH, Asian sequencing	1000 Genomes Project (Population-scale sequencing)
automatic sequencing			

# 3. 개인 유전 정보 분석의 종류와 유전체 분석 역사

## 2 유전체 분석 역사

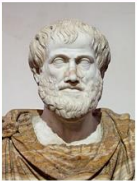
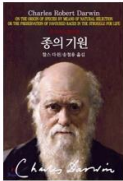



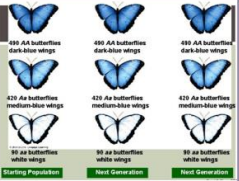
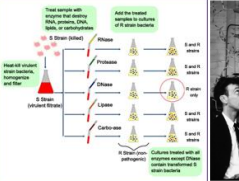
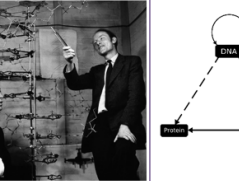
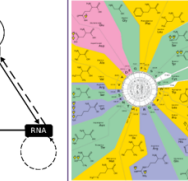

◆ 판독 방법

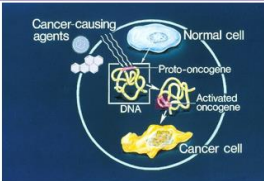
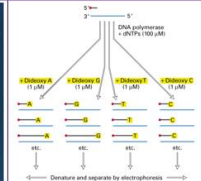
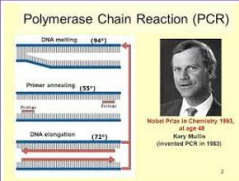
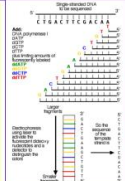



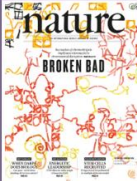
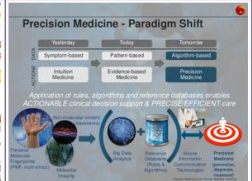

2012	2015	2017
		
New Mechanism - Chromothripsis - Mutational Signatures	Precision Medicine	Illumina사 NovaSeq

# 3. 개인 유전 정보 분석의 종류와 유전체 분석 역사

## 2 유전체 분석 역사

### ◆ 판독 방법

B.C 350	1859	1865	1866	1902	1902	1944	1953	1958	1961
									
아리스토텔레스	찰스 다윈	그레고어 멘델	프리드리히 미셔	Boveri-Sutton	Hardy-Weinberg	Avery, Mac Leod, McCarty	Watson-Crick	Central Dogma of Molecular Biology	Genetic code
유전 정보가 메시지 형태로 전달 된다고 주장	[종의 기원] 출간	독립적인 유전단위를 발견	처음으로 핵산 분리	Chromosome theory	Principle	DNA 유전정보를 전달하는 물질 확인	Structure of DNA		

1976	1977	1983	1986	1990~2003	2008	2010	2012	2015	2017
									
John Michael Bishop & Harold Elliot Varmus	Sanger method & Maxam-Gilbert method	Mullis	Michael Hunkapiller	Human Genome Project	YRI, CEPH, Asian sequencing	1000 Genomes Project (Population-scale sequencing)	New Mechanism - Chromothripsis - Mutational Signatures	Precision Medicine	Illumina사 NovaSeq
레트로 바이러스성 종양 유전자들을 발견		Polymerase Chain Reaction (PCR)	automatic sequencing						