**Quiz 3**

1. Genetic variation과 genome-wide association study (GWAS)의 개념에 대해 서술하세요.

* **Genetic variation: 신체적인 특성뿐만 아니라 질병에 대한 개인적인 차이를 결정하는 유전체의 요소로서 chromosomal rearrangement, copy number variation, micro- and mini-satellite,** s**ingle nucleotide polymorphism (SNP) 등이 이에 해당된다.**
* **Genome-wide association study (GWAS): 환자군과 정상 대조군의 전장 유전체 (genome)를 분석하여 특정 phenotype과 유전적 연관성을 갖는 인자를 찾고자 하는 연구방법으로 microarray등의 실험을 통해서 data를 얻을 수 있다.**

1. Panel sequencing의 두 가지 방법에 대해 설명하고 장, 단점을 비교하세요.

* **PCR based (Ampliseq): 소량의 시료를 필요로 하며, 빠른 데이터 생산시간이 특징**
* **Hybrid capture (MiSeq): 보다 많은 정보를 얻을 수 있으며, homopolymer 분석이 가능**

|  |  |
| --- | --- |
| **Sample source** | **PCR based = Hybrid capture based**  **(Tissue, FFPE, Liquid biopsy)** |
| **Input DNA** | **PCR based > Hybrid capture based** |
| **Panel size** | **PCR based < Hybrid capture based** |
| **Data generation time** | **PCR based > Hybrid capture based** |
| **Homopolymer analysis** | **PCR based < Hybrid capture based** |
| **Application** | **PCR based < Hybrid capture based**  **(Mutation, CNA) (Mutation, CNA, MSI test)** |

1. cBioPortal 데이터베이스를 활용하여 lung cancer (Lung Adenocarcinoma, TCGA PanCancer Atlas 데이터 활용)에서 *TP53*, *EGFR*, *KRAS* 유전자에 대한 정보를 query하고 다음 문제에 답하세요.
   * *TP53*, *EGFR*, *KRAS* 유전자에 이상이 있는 (mutation, amplification, deletion 등 모든 종류의 이상을 포함) 환자는 각각 몇 %인가?  
     ***TP53*: 52%; *EGFR*: 16%; *KRAS*: 33%**
   * 위 3개 유전자 모두에 이상이 없는 군과 각 유전자에 이상이 있는 군 (총 4개 군)에 대해 survival curve를 그려서 생존 기간을 비교해보세요.  
     