

## Genomic Sequence Integration

DNA/RNA 시퀀스를 Transformer 또는 CNN으로 처리, 변이 검출 및 표현형 예측과 통합

### 게놈 데이터 유형

의료 AI에 활용되는 유전 정보

- DNA 시퀀스 (A, T, G, C)
- RNA 발현 프로파일
- 변이 (SNP, CNV, Indel)
- 후성유전학 (메틸화)

### 시퀀스 인코딩

염기서열을 수치 표현으로 변환

- One-hot encoding
- K-mer embedding
- Positional encoding
- DNA-BERT, DNA2Vec

### 딥러닝 모델

게놈 분석을 위한 신경망

- 1D CNN: 모티프 검출
- Transformer: 장거리 패턴
- Graph NN: 유전자 네트워크
- VAE: 잠재 표현 학습

### 멀티오믹스 통합

게놈 데이터와 다른 모달리티

- 게놈 + 영상 (Radiophenomics)
- 게놈 + 병리 (Pathogenomics)
- 게놈 + 임상 기록
- Multi-view learning

암 유전자 변이  
검출

개인 맞춤 치료  
예측

약물 반응성  
평가