### 박사학위 논문 예비심사 결과보고

소속	자연과학대학 (협) 생물정보학과	학번	2018-30118				
성명	김 원 지	학위명	이학 박사				
학위논문 제목	Statistical Method Development for Genetic Association Analyses of Dichotomous Phenotypes with Related Samples and its Application to Genetic Studies						
학위논문 예비심사 진행상황	가. 제 1 차 2018 . 10 . 12 . 금요일 13 시 심사위원 : 박태성, 원성호, 성주헌, 유연주, 이우주 나. 제 2 차 2018 . 11 . 15 . 목요일 13 시						
최종심사 희망일시 2018 . 12 . 20 . 목요일 15 시							

위와 같이 예비심사를 종료하였음을 보고합니다.

2018 . 12 . 7 .

심사위원장 박 태 성 (인)

서울대학교 대학원장 귀하

<sup>\*</sup> 논문 예비심사는 2회 이상 실시

# 구술고사 성적표

신청자 성명 : 김 원 지

시험성적 ( ) 점

2018 년 12 월 20 일

시험위원 : 박 태 성 (인)

심사위원장 확인 : 박 태 성 (인)

<sup>※ 100</sup>점을 만점으로 하여 70점 이상을 득점하여야 합격임.

# 투표용지

신청자 성명 : 김 원 지

가	부

심사위원장 확인 박 태 성 (인)

<sup>※</sup> 무기명 투표로 행하되 해당란에 ○표로 표시한다.

#### 박사학위 논문심사요지

	Statistical Method Development for Genetic Association Analyses of Dichotomous Phenotypes with Related Samples and its Application to Genetic Studies							
소속 학과	자연과학대학 (협) 생물정보학과	성 명	김 원 지	수여예정 학 위	이학박사			

#### ○심사요지

본 논문에서는, 전장유전체연관성분석의 통계적 검정력을 향상시키기 위한 전략으로 가족력을 바탕으로 사례군과 대조군을 선별하는 새로운 통계적 방법을 개발하였다. 질병 모형으로 책임한계모형(Liability threshold model)을 바탕으로 하였으며, 가족력을 바탕으로 책임점수(Liability score)를 절단정규분포(truncated normal distribution)의 평균을 이용하여 계산하였다. 이 값을 바탕으로 사례군과 대조군을 선별하는 것이 전장유전체 연관성 분석의 통계적 검정력에 중대한 영향을 미치는 것을 모의실험을 통해 확인하였고, 책임점수가 큰 질병군을 사례군으로, 작은 정상군을 대조군으로 선별하였을 때 가장 높은 것을 성공적으로 증명하였다.

또한, 본 학생은 이분형 표현형의 유전율 추정방법을 개발하였는데, 무작위로 선별된 가족에 대한 유전율 추정 방법을 기반으로 proband의 질병력으로 인하여 가족이 분석에 참여하게 된 경우에 대한 추정으로까지 성공적으로 확장하였다. 다양한 모의실험을 통하여 이 방법의 정확성을 평가하였으며, 기 개발된 연구의 결과와 비교를 통하여 추정치의 정확성의 향상을 확인하였다.

이 학위 논문은 가족 기반의 데이터의 유전체분석의 성능 향상을 위한 다 각적인 방법을 깊이 탐구하였다. 다양한 모의실험을 통하여 제안된 방법들의 타당 성을 면밀히 검토하였고, 실 데이터 분석에도 성공적으로 적용되었기에 인준할만 하다고 평가한다.

2018 . 12 . 20

심사위원장 소속 : 서울대학교 자연과학대학 직급 : 교수 성명 : 박 태 성 (인)

# 박사학위 논문심사 결과표

1. 성명 : 김 원 지

2. 소속 : 자연과학대학 협동과정 생물정보학 전공

3. 논문제목 : Statistical Method Development for Genetic Association
Analyses of Dichotomous Phenotypes with Related
Samples and its Application to Genetic Studies

4. 심사결과 : 가( 표) 부( 표)

5. 심사기간 : 2018 . 10 . 12 ~ 2018 . 12 . 20

위와 같이 보고합니다.

2018 년 12 월 20 일

위 원 장: 박 태 성 (인)

부 위 원 장 : 원 정 호 (인)

위 원: 성주헌 (인)

위 원: 유연주 (인)

위 원: 이 우 주 (인)

대학원학사위원회 위원장 귀하