박사학위 논문심사요지

논문제목	Statistical Analysis for Next-Generation Sequencing data in Family-based designs				
소속 학과	자연과학대학 (협) 생물정보학과	성 명	최성경	수여예정 학 위	이학박사

○심사요지

가족 데이터에 기반한 차세대 시퀀싱(Next Generation Sequencing) 데이터를 활용하여 특정 질병 및 질환과 연관된 바이오 마커를 발굴하기 위해, 새로운 통계학적 분석 모형(FARVAT)을 제안하고 시뮬레이션 분석 등을 통해 제안한 모형의 우수성을 상세히 살펴보았다. 특히 샘플들 간에 kinship 관계가 존재할 때뿐이나라 population sub-structure와 같은 교락 효과가 존재할 때도, FARVAT모형을 통해 유의한 바이오 마커를 발굴할 수 있음을 다양한 시뮬레이션 연구를 통해 성공적으로 증명하였다. 또한, 상염색체 기반의 FARVAT모형을 가족 데이터기반 X-염색체 희귀변이 연구에 성공적으로 확장 및 적용하여, COPD 질병과 연관된 유전자들을 밝히는 데 성공하였다.

이 학위 논문은 가족 데이터 기반의 NGS 데이터를 분석하기 위한 통계학적접근 방법에 대하여 깊이 탐구하였으며, 생물학적 기작이 복잡한 X-염색체 특성을 분석모형에 반영하여 특정 질환과 연관된 X-염색체 상의 유전자를 성공적으로 발굴하였기에 인준할 만하다고 평가한다.

2016 . 06 . 14 .

심사위원장 소속 : 서울대학교 수학교육과

직급:교수 성명: 유연주