지난 10여 년간 전장 유전체 연관성 분석 (Genome-Wide Association Study)을 통하여 단일염기변이 (Single-Nucleotide Polymorphism)와 특정 질환과의 연관성에 기반한 후보 유전자를 성공적으로 발굴해왔으며, 최근 시퀀싱 기술이 발전함에 따라 더 많은 수의 환자의 유전정보를 얻게되어 유전율 상실 (Missing Heritability)에 대한 심도있는 탐색이 가능해졌다. 그러나 전체 유전율을 소명하기에 현재까지 발굴된 유전변이만으로는 여전히 부족하고, 따라서 통계적 검정력을 높일 수 있도록 분석을 계획하는 것이 매우 중요하다.

본 논문에서는 이분형 질병에 대하여 통계적 검정력을 향상시킬 수 있는 몇가지 방법을 고안하였다. 첫 째로, 사람 사이의 유전적 유사성을 바탕으로 한 위험점수 계산 방법을 개발하여 이 점수를 기반으로 사례군과 대조군을 선별하는 전략을 제안하였다. 둘 째로, 사람 사이의 유전적 유사성을 바탕으로 이분형 질병의 유전율을 추정하는 방법을 개발하였다. 모의 실험을 통하여 제안한 통계량의 성능을 평가하였고, 실제 유전체 데이터에 적용하여 특정 질환과 연관된 유전자들을 성공적으로 탐색하였다. 위와 같은 이유로 본 연구는 이분형 질병의 전장 유전체 연관성 분석의 통계적 검정력을 향상시킬 수 있는 우수한 연구결과라고 판단한다.