

# 2020년 ASHG (American Society of Human Genetics) 가상 학회 참관기

김 윤 섭

가톨릭대학교 의과대학  
E-mail: kysbbubbu@hotmail.com

## 요약문

2020년 10월 27일부터 30일까지 4일에 걸쳐서 2020년 ASHG (American Society of Human Genetics) 가상 학회가 온라인으로 개최되었다. 4개의 Featured Plenary Abstract Session으로 참가자들이 제출한 초록들 중 가장 높은 초록 심사 점수를 받은 자유 주제의 연재들에 대한 세션이 있었다. 이외에 52가지의 세부 주제별 초대되거나, 초록에 의한 발표가 있었고 기타 각종 수상 강연회, 특정 주제에 대한 워크숍 및 기업들에 의한 강의들이 있었다. 학회의 최근의 연구 경향으로는 기존의 연구자 단위의 소규모 연구보다는 컨소시움이나 공개 데이터 베이스를 이용한 대규모 연구, 연구 방법으로는 전장유전체시퀀싱, 단세포시퀀싱이나 Long read 시퀀싱과 같은 최신 기술들을 적용한 연구가 활발히 이루어지고 있었다. 국내에는 비교적 생소한 주제인 드문 질환이나 멘델리안 질환, de novo로 발생하는 유전질환에서 유전체 시퀀싱을 활용한 진단 등과 같은 임상적인 내용에 관한 연재도 많았다.

**Key Words:** genetics, cancer, immunology, sequencing

## 목 차

1. 서론
2. 주된 발표 내용
  - 2.1. Molecular and Cytogenetic Diagnostics: What have we been missing?
  - 2.2. Featured Plenary Abstract Session I
  - 2.3. Insights into Structural Variation Features in Constitutional Diseases and Cancer Genomes
  - 2.4. Novel Genetic Factors for Cancer and Related Phenotypes
  - 2.5. Single Cell Profiling in Disease, Development and Distribution of Mutations
  - 2.6. Novel biology from large-scale genome sequencing
  - 2.7. Insights from Pediatric and Rare Disease Cohorts
3. 총평

1. 서론

2020년 10월 27일부터 30일까지 4일에 걸쳐서 2020년 ASHG (American Society of Human Genetics) 가상 학회가 온라인으로 개최되었다. 4개의 Featured Plenary Abstract Session으로 참가자들이 제출한 초록들 중 가장 높은 초록 심사 점수를 받은 자유 주제의 연재들에 대한 세션이 있었다. 이외에 52가지의 세부 주제별 초대되거나, 초록에 의한 발표가 있었고 기타 각종 수상 강연회, 특정 주제에 대한 워크숍 및 기업들에 의한 강의들이 있었다. 아래 그림과 같은 인터페이스 화면으로 학회가 진행되었으며, 초록 확인, 실시간 질의응답 등을 할 수 있었다.

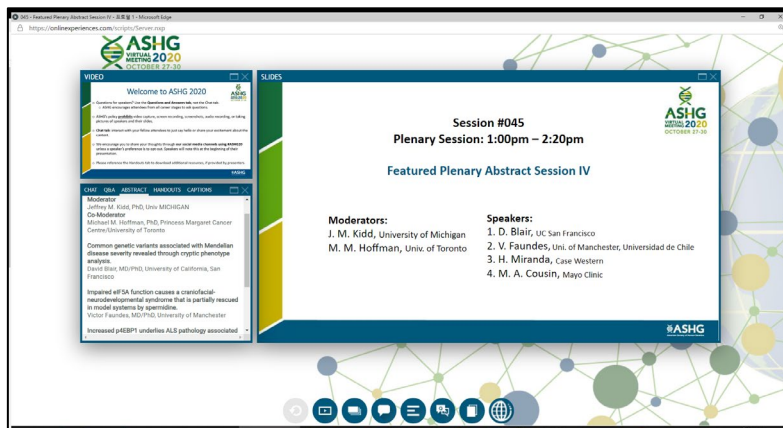


그림 1. 가상 학회 인터페이스.

아래 그림과 같은 형태로 포스터 발표 내용을 보거나, 발표가 없는 포스터 내용을 화면상에서 확인할 수 있었다. 매우 관심이 있는 포스터가 있다면 자세히 보거나, 쉽게 기록할 수 있을 것이다.

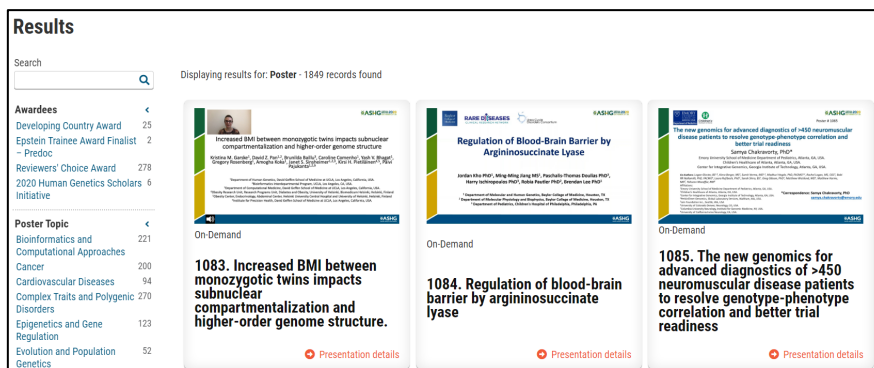


그림 2. 가상 학회 포스터 세션.

다양한 유전체 분야에 대한 강의를 있었으나, 저자가 주로 관심 있는 암유전체학, 단세포시퀀싱 관련 연재들 중 흥미로웠던 몇 개의 연재를 선정하여 세션별로 분류하였다.

## 2. 주된 발표 내용

### 2.1. Molecular and Cytogenetic Diagnostics: What have we been missing?

#### Transcriptome-directed genomic analysis accelerates diagnosis and overcomes limitations of exome sequencing and chromosomal microarray. David Murdock, MD, Baylor College of Medicine

멘델리안질환 의심 시 RNA-seq은 전장엑솜 또는 전장유전체 시퀀싱에서 확인된 DNA 변이의 우선순위 설정 및 진단에 도움이 될 수 있다는 내용이 발표되었다. 본 연구에서는 다양한 나이와 임상적 표현형을 가진 환자들을 효과적으로 진단할 수 있는 RNA-seq에 기반한 방법을 개발하였다. 115명의 다양한 표현형의 환자를 연구대상으로 하였으며, 혈액이나 섬유아세포에서 RNA-seq을 시행하였다. 83명의 전장엑솜/ 게놈시퀀싱 상에서 진단되지 않은 환자 중 14명인 17%에서 RNA-seq에 기반하여 새롭게 진단을 할 수 있었다. 기존의 유전체 검사인 엑솜시퀀싱이나 염색체 마이크로어레이에서는 진단을 못하였던 Koolen-de Vries syndrome (KANSL1), Renpenning syndrome (PQBP1), TBCK-associated encephalopathy, NSD2- and CLTC-related intellectual disability와 같은 다양한 질환을 RNA-seq에서의 대조군 대비 발현값을 같이 고려하여 진단할 수 있었다. 혈액에 비해서 섬유모세포는 임상적으로 관계된 유전자들이 더 높고 균일한 발현을 보였으며 보다 적은 이질성을 보여주었다. 이 때문에 혈액 및 섬유아세포의 RNA-seq으로 질병이 진단된 케이스 중 절반에서는 혈액만으로는 질병이 진단이 되지 않았다. 결론적으로 전사체에 기반한 유전체분석은 진단율의 상승, 진단의 소요 시간 감소, 새로운 질환 유전자 우선순위화, 일반적으로 엑솜시퀀싱이나, 염색체 마이크로어레이에서 진단이 놓쳐지는 변이의 확인에서 우월한 장점을 보였다.

### 2.2. Featured Plenary Abstract Session I

#### Somatic Mutations in a Single Residue of UBA1 are Associated with a Severe Adult-Onset Autoinflammatory Disease. David Beck, MD/PhD, National Institutes of Health

저자들이 VEXAS (Vacuoles, E1 enzyme, X-linked, autoinflammatory, somatic) 증후군으로 명명한 치명적이고 치료불응성의 성인기에 시작된 전신적인 염증성 증후군을 가진 25명의 남자 환자에서 X 염색체 내 UBA1 유전자의 Methionine-41의 체성돌연변이를 발견하고, 해당 돌연변이가 기능적으로 UBA1의 대표적인 세포질 형태의 아형 소실을 유발하여 기능적 영향에 대한 검증을 한 연구가 발표되었다. 원인인 UBA1 p.Met41Val/Thr 돌연변이는 말초 혈액에서는 mosaic 형태로 존재하였으며, 골수 검사 상에서는 림프구 계열을 제외한 전구 세포나, 골수구 계열 세포들에서만 발견되었다. 환자들은 치료에 불응하는 열과 함께 폐렴, 흉막삼출, 폐소혈관의 혈관염, 호중구성 폐포염, 골수의 골수계열 전구 세포의 특징적인 소포, 호중구성 피부염, 귀 연골염, 코의 연골염과 같은 전신적인 증상을 나타내었다. 기능적인 검증 실험을 통해서 환자들의 검체 및 돌연변이 도입을 통해서 UBA1 p.Met41Val/Thr 돌연변이가 세포질의 UBA1 단백질의 아형인 UBA1b을 없앴을 보였으며, 염증반응이 유발됨을 보였다.

### Single-cell transcriptomics of a CD4+ T cell activation time-course reveals dynamic eQTLs as mechanisms in immune-mediated disease. Eddie Cano Gamez, MS, Wellcome Sanger Institute

집단 규모의 환자에서 CD4+ T세포가 활성화되는 과정의 단세포 RNA 시퀀싱을 통해 T세포 활성화의 가상의 경로를 만들고, 이를 유전형과 통합하여 CD4+ T세포의 활성화에 따른 eQTL (expression quantitative trait loci)을 연구하여, 병적 유전자 발현 이상이 특정한 세포 분화의 시점에서 발생할 수 있음을 보인 결과가 발표되었다. 이전의 GWAS (genome-wide association study) 연구에서 수 천개의 면역계 질환의 위험 유전자 자리가 있음을 보였으며, 이들은 대부분 비전사 영역이며, CD4+ T 세포에서 활성화되는 조절 인자에 많다. 하지만, CD4+ T 세포는 많은 아형이 있으며, 활성화 됨에 따라 주요 유전자 발현이 변화한다. 본 연구에서는 120명의 환자에서 T세포 활성화 이후 4개의 시점에서 655,349개의 CD4+ T세포의 단세포 RNA 시퀀싱을 시행하였다. 52개의 T 세포 아형을 찾았으며, 가상시간(pseudotime) 방식을 통해서 T세포 활성화 경로를 구성하여 적어도 한 시점 이상에서 유의미한 eQTL 효과를 보이는 9,186개 유전자를 발견하였다. 이중 가상시간에 따른 변화를 유의미하게 보이는 선형 모델상의 2,732개의 유전자와 비선형 패턴의 935개의 유전자를 발견하였다. 면역질환에서 GWAS 유전자자리는 변화가 없는 것에 비해 가상시간에 따른 변화를 보이는 eQTL 효과에 유의미하게 많았으며, 이중 가상시간에 따른 변화를 보이는 eQTL 중 일부는 질병 유전자 자리와 겹쳤다. 예를 들어서 크론병과 관계된 유전자자리는 FADS1 (fatty acid desaturase) 유전자의 eQTL 위치였으며, 가상시간에 따른 T세포 활성화에 따라 eQTL 효과가 더 커졌다. 결론적으로 본 연구는 병적 유전자 발현 이상이 세포 분화의 특정한 시기에 발생할 수 있음을 보여주며, 면역 연계 질환의 유전적 감수성의 분자적 기전 이해에 도움이 될 것이다.

### 2.3. Insights into Structural Variation Features in Constitutional Diseases and Cancer Genomes

#### Data-driven inference of chromothripsis forming mechanisms in human cancer. Lixing Yang, PhD, University of Chicago

한 번의 이벤트로 모여진 복잡하게 유전체가 재구성되는 'chromothripsis' 현상이 최근에 암에서 보고되었다. 하지만, 점돌연변이가 종양당 수만 개 있으나, chromothripsis은 종양당 1-2개만 있기 때문에, 기존의 점돌연변이를 위해서 개발된 알고리즘은 chromothripsis signature의 분석에는 쓰이지 못하고 있다. Chromothripsis은 다양한 기전으로 형성되는 것으로 알려져 있으며, 각기 다른 양상의 breakpoint 및 복제수변이를 보인다. 저자들은 breakpoint 및 복제수변이와 연관된 다음과 같은 7개의 변수를 활용하여 chromothripsis signature를 정의하는 방법을 개발하였다: breakpoint dispersion score, 복제수 감소 혹은 증가 %, 최대 복제수, 텔로미어 소실 %, breakpoint 밀도 및 breakpoint에서 삽입의 길이. Pan-Cancer Analysis of Whole Genomes (PCAWG) 코호트에서 2,658명의 종양 전장유전체 데이터에서 밝혀진 2,014개의 chromothripsis에서 6가지의 chromothripsis signatures를 발견하였으며, 3개는 기존의 알려진 기전(micronuclei, BFB cycles/chromatin bridge and ecDNA/double minutes)이었다. 특히 전립선 암에서 'hourglass chromothripsis'라는 새로운 형태의 복잡한 재구성을 찾았으며, 이 이벤트는 SPOP 돌연변이와 연관이 있었다. 결론적으로 본 연구는 적어도 6개의 분자적 기전으로 chromothripsis가 발생함을 보였다.

## 2.4. Novel Genetic Factors for Cancer and Related Phenotypes

### Germline pathogenic structural variants in 8,400 whole genomes of pediatric cancer patients and survivors. Diane Flasch, PhD, St. Jude Children's Research Hospital

잠재적으로 암 위험이 높은 유전체의 전사 및 비전사 부위의 병인성 배성 구조변이 (pathogenic germline structural variants (SVs))의 빈도 및 범위를 연구하는 것을 목표로 8,400명의 소아암 환자에서 전장게놈분석(WGS)을 시행하였다. 대조군 및 공공 데이터를 이용하여 다형성이나 artifact로 간주되는 70%의 구조변이 후보들을 제거하였으며, 배성 SNP 및 indel, 환자의 임상정보 및 가족력, 공공 유전체 데이터 등을 이용하여 잠재적인 병인성을 분류하였다. 증례당 평균 66개의 deletion SVs를 찾았으며, 933개의 알려진 암연관 유전자에서는 6.2%의 환자 및 7.2%의 생존자에서 반복되는 전사 deletion SVs가 발견되었다. 예시로 흥미로운 결과로 호지킨 림프종 생존자에서 BRCA2 유전자에서 deletion SV가 확인되었으며, 이는 지난 연구에서 호지킨 림프종 생존자가 높은 유방암 빈도를 가지는 것과 일치된다. 이외에 별아교세포종 생존자에서 NF2 유전자 및 급성 림프구성 백혈병 생존자에서 MSH6 유전자 등에서 deletion SVs를 발견하였다. 또한, 양측성 망막모세포종 환자에서 exon 5-17번을 포함하는 배성 internal tandem duplication (ITDs)를 확인하였다. 결론적으로 본 연구는 전사 및 비전사 배성 SVs의 암 감수성에서 중요성을 보여주며, 배성 변이가 병인성 체성 변이가 없는 사람에서 원인일 수 있음을 보여준다.

## 2.5. Single Cell Profiling in Disease, Development and Distribution of Mutations

### Somatic mutational landscape of human skin at single-cell resolution Hunter Shain, PhD, University of California San Francisco

기존의 단세포 DNA 시퀀싱 기술은 존재하나, 돌연변이 검출에는 낮은 민감도와 특이도를 보였다. 저자들은 피부의 특히 멜라닌 세포와 유전체를 단세포 단위로 볼 수 있는 방법을 개발하였다. 단일 멜라닌세포에서 제한된 증식 과정을 거친 작은 세포 집단에서 DNA와 RNA를 모두 시퀀싱하여 배성 이질성 SNP (germline heterogenous single nucleotide polymorphism) 정보 활용을 통해 DNA 및 RNA 서열을 비교함으로써, 거의 100%의 민감도 및 특이도로 피부 멜라닌세포를 단세포 단위로 돌연변이 분석을 할 수 있었다. 본 연구에서는 10명의 기증자의 다양한 피부 부위에서 300개의 피부 멜라닌세포의 돌연변이를 세포별로 분석하였다. 예측된 바처럼, 태양 비노출부위에서 태양 노출부 대비하여 적은 수의 돌연변이가 관찰되었다. 그러나, 만성적으로 태양노출되는 얼굴과 같은 부위의 피부의 멜라닌세포가 간헐적으로 태양에 노출되는 등보다 적은 돌연변이를 보였으며, 이는 흑색종이 간헐적 태양노출부위에도 불균형적으로 많이 발생하는 사실과 일치한다. 피부암 주변의 멜라닌세포가 그렇지 않은 부위의 멜라닌세포에 비해서 더 많은 돌연변이를 보였으며, 이는 정상 피부의 돌연변이양이 태양 손상의 축적 및 피부암 위험성의 마커가 될 수 있음을 의미한다. 같은 작은 크기의 조직내에서도 개개 멜라닌 세포 별로 다양한 돌연변이 수를 보였으며, MDM2의 발현양과 돌연변이 수가 양의 상관관계를 보였다. BRAF, NF1, ARID2 등의 유전자에서 약한 종양원성을 가지는 것으로 알려진 병인성(pathogenic) 돌연변이가 확인되었으며, 아마도 이는 이 환자들에서 채취한 정

상피부에서 점과 같은 구별 가능한 병변이 생기지 않은 이유일 것이다. 계통학적 분석에서 클론적으로 연관된 멜라닌세포의 집단을 확인하였으며, 이는 점 등으로 눈에 보이지는 않지만, 클론적으로 연관된 멜라닌세포들이 피부에 퍼져 있음을 의미한다. 마지막으로, TP53 돌연변이를 가진 각질세포와 같은 예외적인 경우를 제외하고는 멜라닌세포가 같은 부위의 각질세포에 비해서 높은 돌연변이 양을 보였다. 결론적으로 본 연구에서는 개개 멜라닌세포의 유전체를 연구하여 흑색종 발달의 원인 및 기원에 대한 개념을 제시하는데 도움을 주었다.

### **Massively parallel joint single-cell mitochondrial DNA genotyping and chromatin profiling reveals properties of human clonal variation. Caleb Lareau, Broad Institute of MIT and Harvard**

자연적인 미토콘드리아 DNA (mtDNA) 서열 변이로 인간 세포의 클론 간 관계를 볼 수 있으며, mtDNA의 병인성 돌연변이의 경우 인간질병에 기여할 수 있다. 다른 유전형 접근과 달리 mtDNA는 세포형과 같이 확인할 수 있으나, 아직 차세대 염기서열 분석 방식으로 시행되지는 않았다. 저자는 단세포 단위로 ATAC-seq의 시행 및 분석법으로 높은 신뢰도로 수천 개의 단세포에서 단세포단위로 mtDNA의 돌연변이 및 크로마틴 상태를 찾을 수 있는 방법을 개발하였다. 이 방법을 통해 개개 세포 간의 mtDNA의 다양성, 클론 간 관계, 세포 상태 및 크로마틴 다형성을 추측할 수 있다. 활용한 예시로 건강인에서 1) CD34 양성 조혈모세포 및 말초혈액세포 2) 골수에서 분석을 시행하였으며 mtDNA로 클론성을 추정해보니 개인 내 클론의 이질성을 보였으며, 개인 내 크로마틴 다형성 및 클론성 진화와 관계있는 mtDNA의 병적 변이들을 찾았다. 결론적으로 본 연구는 세포 집단의 역학 및 클론 특성을 *in vivo* 상에서 볼 수 있게 하였다.

### **Healthy aging of blood cells at single-cell resolution. Elyssa Bader, BS or BA, Ontario Institute Cancer Research**

고령자에서 노화에 따라 부정적인 영향이 있으나, 몇몇 노인은 예외적인 혈액 건강을 보인다. 저자들은 대단위 집단 코호트에서 혈액 건강의 극단, 즉, 노인이지만, 건강한(healthy blood aging) 사람들의 세포 조성, 전사체 및 돌연변이적 특성을 연구하고자 하였다. 연구 코호트로 UK Biobank (n = ~500,000)와 Canadian Partnership for Tomorrow's Health (n = ~320,000)를 사용하여 혈액 위험 인자에 따라 혈액이 건강한 사람은 심혈관 질환이나 몇몇 암의 위험이 적은 것을 확인하였다. 혈액 건강 위험 점수가 높은 사람 및 낮은 사람의 혈액 세포의 기능적 차이를 이해하기 위해 400명에서 50만 개 이상의 세포의 단세포 RNA 시퀀싱 및 bulk CD45 세포에 대해서 ATAC 시퀀싱을 시행하였다. 단세포 RNA 시퀀싱에서 22개의 세포 집단을 확인하였으며, 건강하지 않은 군에서 CD83 및 NOTCH의 표적인 HES1 발현 B 세포의 비율이 높았다. 건강한 노인에서 미토콘드리아 및 면역 경로가 활성화 되어있었으며, 각 세포유형별로 다른 집단간 차별발현 유전자(DEGs)를 보였다. 배성변이의 정보를 활용한 eQTL 유전자와 비교해보니, 적은 수의 유전자가 차별발현 유전자와 겹쳤으나, 세포유형별로 특이적인 eQTL은 더 큰 영향을 보이는 것으로 관찰되었다. 결론적으로 본 연구는 건강한 노인에서 노화를 예방 또는 제어할 수 있는 기전을 밝힐 수 있는 자연적 다양성의 영향을 보았다.



## 2.6. Novel biology from large-scale genome sequencing

### A compendium of recurrent somatic variation in 46,080 TOPMed whole genomes. Joshua Weinstock, MS or BA, University of Michigan

Clonal hematopoiesis (CH)은 혈액 세포에서 체성 돌연변이로 발생하는 클론 증식이며 혈액 암, 관상동맥질환, 사망 등과 연관이 있다. CH의 견인자는 드문 백혈병 유전자의 체성 돌연변이, 체성 구조 변이 및 체성 염색체 비정배수(aneuploidy)가 있다. 하지만, 백혈병 유전자 이외의 반복되는 체성 변이가 있는지와 이러한 변이가 CH와 연관이 있는지는 모르는 상태이다. 본 연구는 TOPMed 컨소시움의 샘플들의 46,080명의 전장유전체 데이터에서 체성 돌연변이를 연구하여, 반복적으로 관찰되는 체성 변이를 확인하였으며, 이들의 유전적 원인 및 임상적영향을 확인하였다. 22,964개의 반복되는 체성 변이(50명 이상 및 5개 이상 연구에서 확인)를 발견하였으며, 이중 1,192개의 변이는 나이와 연관이 있었다. 나이가 10살 늘어날수록 평균 28.4개의 추가적인 돌연변이가 발생하였다. 개개 변이의 VAF와 나이의 관계는 이질적이었으며, 59%에서 나이와 양성 상관관계 및 39.6%에서 나이와 음성 상관관계가 관찰되었다. 99% 이상의 변이는 비전사 부위에 위치하였다. 나이에 대한 통계적 조절 이후 드문 견이 돌연변이를 가지는 CH와 반복되는 변이의 수가 연관이 없음을 발견하였다. 돌연변이 패턴 분석상 대부분의 SBS5 (나이와 연관) 및 일부에서 SBS47가 확인되었다. 반복 변이수에 대한 GWAS에서 13개의 전장 유전체 단위로 유의미한 위치를 확인하였으며, 이는 배성 변이가 반복되는 체성 변이의 획득과 연관이 있음을 보여준다. 결론적으로 본 연구에서는 백혈병 유전자 이외에 CH와 연관되는 반복되는 체성 변이를 확인하였다.

## 2.7. Insights from Pediatric and Rare Disease Cohorts

### Sub-genic Intolerance and the Epilepsies: A Whole Exome Sequencing Study of 12,501 Individuals with Epilepsy. Joshua Motelow, MD/PhD, Columbia University Irving Medical Center

간질은 유전적으로 유전적 및 표현형적 다형성을 특징으로 한다. 경증 및 중증의 간질 모두 같은 유전자의 변이에서 유발될 것이나 변이에 대한 결과적인 표현형에 대해서는 잘 알려져 있지 않다. 본 연구에서는 12,501명의 간질 환자 및 9,279명의 대조군에서 전장엑솜시퀀싱 분석을 시행하였다. 중증 간질인 severe developmental and epileptic encephalopathies (DEEs) 및 2개의 경증 간질인 genetic generalized epilepsy (GGE) and non-acquired focal epilepsy (NAFE)을 비교하였다. 이전에 보고된 바와 같이 세 질환 모두에서 DEE와 연관된 우성 유전자에서 매우 드문 병적 변이가 관찰되었다. 본 연구에서는 처음으로 missense intolerance ratio (MTR)을 이용하여 세 질환에서 관찰되는 유전자의 변이가 같은 유전자이지만 다른 MTR을 가지는 세부 부위 임을 보였다. 또한 ClinVar에서 pathogenic/likely-pathogenic으로 분류된 변이의 양에서 놀랍게도 단지 매우 드문 변이만이 대조군에 비해서 증가되었다. 결론적으로 본 연구에서는 다양한 간질이 같은 유전자들의 이상으로 발생하지만, 간질의 중증도는 변이의 위치에 따른 sub-genic intolerance로 결정됨을 보였으며 이는 진단적 유용성이 있을 것이다.

### 3. 총평

이번 ASHG 학회는 COVID-19으로 인해 온라인 미팅 형태로 개최되었다. 저자가 느낀 본 학회의 온라인 플랫폼의 장점은 모든 학회 내용이 학회 이후에도 원할 때 볼 수 있게 1달 간 공개되어 시차에 구애받지 않고, 천천히 관련 내용을 리뷰할 수 있어 집중해서 듣기에 좋았다. 학회 화면에서도 연자 및 발표 내용 모두 고화질로 제공되어서 학회 내용을 듣는데 지장이 없었다. 또한, 현장에서는 최근에 핫한 주제의 세션은 자리가 없어서 세션을 못 듣는 경우도 있었는데 이러한 점이 없는 것도 장점이었다. 하지만, 단점으로는 포스터 세션에 쉽게 참여하지 못하는 점이 아쉬웠다. 기존 대면 학회에 참여할 때에는 빠르게 포스터 장을 돌아다니면서 사람들이 많은 관심을 보이는 포스터 내용이 어떤 것들이 있는지 체크해보거나, 다른 연구자들 중 나와 비슷한 연구를 하는 분들과 간단히 토의나 네트워킹을 할 수 있다는 장점이 있었는데, 이는 온라인상으로는 어려워 포스터들을 전체적으로 리뷰하기는 힘들었다. 개인적으로 아쉬웠던 점은 발표 주제상 많은 발표 및 세션, 특히 Featured Plenary Abstract Session에서 주로 암 이외의 complex or rare disease, population genetics 등의 분야에 대한 발표가 주로 있어서 아쉬웠다.

최근의 연구 경향으로는 기존의 연구자 단위의 소규모 연구보다는 컨소시움이나 공개 데이터 베이스를 이용한 대규모 연구, 연구 방법으로는 전장유전체시퀀싱, 단세포시퀀싱이나 Long read 시퀀싱과 같은 최신 기술들을 적용한 연구가 활발히 이루어지고 있었다. 국내에는 비교적 생소한 주제인 드문 질환이나 멘델리안 질환, de novo로 발생하는 유전질환에서 유전체 시퀀싱을 활용한 진단 등과 같은 임상적인 내용에 관한 연재도 많았다.

The views and opinions expressed by its writers do not necessarily reflect those of the Biological Research Information

김윤섭(2020). 2020년 ASHG (American Society of Human Genetics) 가상 학회 참관기. BRIC View 2020-C08.  
Available from <https://www.ibric.org/myboard/read.php?Board=report&id=3651> (Nov. 24, 2020)

Email: [member@ibric.org](mailto:member@ibric.org)