

# 2021년 ESHG (European Society of Human Genetics) 가상 학회 참관기

김 윤 섭

가톨릭대학교

E-mail: kysbbubbu@hotmail.com

## 요약문

유전학 연구 분야의 주요 학회 중 하나인, European Society of Human Genetics 학회의 54 번째 정기 학회 European Society of Human Genetics 2021 (ESHG 2021)가 지난 2021년 8월 28-31일까지 가상 학회로 진행되었다. 최신 인간 유전학 관련 연구 발표뿐만 아니라 다양한 교육 세션 및 유전학 관련 회사들의 세션들이 있었다. 참석자는 총 100시간 이상의 발표들, 1,408개의 E-POSTER들을 온라인으로 볼 수 있었고, 학회 종료 이후에도 석 달간 다시 보기가 제공되었다. 질의 응답 혹은 메시지 전송을 통해 질의응답이나 소통을 할 수 있는 플랫폼이 제공되었다. 저자가 주로 관심 있는 암유전체학, 단세포 시퀀싱 관련 연재들 중 흥미로웠던 몇 개의 연재를 선정하여 세션별로 분류하였다.

**Key Words:** cancer, genetics, sequencing, single-cell

## 목 차

1. 8월 28일 주요내용
  - 1.1. Concurrent Symposia 02. Spatial omics
  - 1.2. Concurrent Symposia 05. Endogenous and exogenous mutagenesis in cancer
  - 1.3. Concurrent Sessions 03. Bioinformatics, machine learning and statistical methods
2. 8월 29일 주요내용
  - 2.1. Plenary lecture 2. What's New? Highlight Session
  - 2.2. Concurrent Sessions 13. Cancer susceptibility: From mechanisms to clinic
  - 2.3. Concurrent Symposia 08. Single cell genomics in cancer
  - 2.4. Concurrent Symposia 11. Prevention, detection and therapy in cancer
3. 8월 30일 주요내용

- 3.1. Concurrent Symposia 15. Cells competing cells - mosaicism and cancer
- 3.2. Concurrent Sessions 18. Functional genomics and transcriptomics
- 3.3. Concurrent Sessions 20. From mechanisms to therapeutic insights in cancer
- 3.4. Concurrent Sessions 21. Clinical immunology and novel therapies of genetic diseases
- 3.5. Cooperate session 54. QIAGEN
- 4. 8월 31일 주요내용
  - 4.1. Plenary lecture 5. ESHG Award Lecture
  - 4.2. Cooperate session 53. 10x Genomics
- 5. 맺음말

## 1. 8월 28일 주요내용

### 1.1. Concurrent Symposia 02. Spatial omics

#### **Spatially resolved gene expression, Joakim Lundeberg**

최근 전사체학 분야에서 조직에서 *in situ*로 조직상의 위치 정보를 포함한 전장 유전체 발현 분석이 사용되고 있다. 현재의 프로토콜 상에서는 fresh frozen 샘플에서 짧은 리드 시퀀싱을 기반으로 하고 있는데, 공간 전사체 시퀀싱(Spatial RNA sequencing) 관련하여 고해상도, FFPE 샘플, 또는 전장 길이 시퀀싱을 활용한 새로운 방법들에 대한 소개가 있었다. 이를 통해 병리조직학적 특징, 전사체 데이터, 전사체로부터 추정된 유전체 복제수변이(inferred copy number aberration (CNA))를 통합하여 위치적인 맥락을 고려하여 암의 해석이 가능하다. 공간 전사체 분석에서의 inferred CNA 분석을 통해 전립선암에서 양성, 악성 부분의 DNA 수준에서의 차이를 연구한 결과를 발표하였으며, 흥미롭게도 양성 부분에서도 체성 돌연변이를 확인하였다.

### 1.2. Concurrent Symposia 05. Endogenous and exogenous mutagenesis in cancer

#### **Mutational signatures of environmental agents and chemotherapeutics in human cellular models, Jill Kucab**

Human induced pluripotent stem cells에 79종류의 발암물질 및 화학요법제제를 처리한 후 subclone expansion시켜서 전장 유전체의 돌연변이 패턴을 분석하였다. 79개 중 41개 제제가 각기 특징적인 돌연변이 패턴을 보였으며, 이 중 일부는 종양에서 보이는 패턴과 유사하였다. 6개 제제는 doublet-substitution signature를, 8개 제제는 indel signature를 보였다. 환경적 발암물질에 의한 DNA 손상이 별개의 repair and/or replicative pathway를 통해서 회복되어 각 제제별로 특징적인 돌연변이 패턴이 관찰되었다. 돌연변이의 분포상 transcribed strand 및 non-transcribed strand 간의 차이, replication-timing regions와 관련된 차이를 확인하였다.

### 1.3. Concurrent Sessions 03. Bioinformatics, machine learning and statistical methods

#### The impact of copy number variants on complex human traits, Chiara Auwerx

복합형질에서의 copy number variations (CNVs)의 역할은 잘 알려져 있지 않다. UK Biobank의 331,522명 대상자의 57개의 특성을 대상으로 CNVs를 분석하고 association study를 시행하였다. 47개의 표현형과 연관된 134개의 CNVs를 관찰하였다. 몇몇 CNVs는 다면발현 (pleiotropy)을 보였다: 16p11.2-BP4-BP5 and 22q11.2 부분은 각각 26가지, 19가지 특성과 연관이 있었다. 기존에 알려진 16p11.2와 몸무게의 연관성이 재현되었다. Urate transporter scaffold protein을 발현하는 PDZK1의 소실이 urate 수치의 감소와 연관됨을 발견하였다. 희귀 질환 Leri-Weill dyschondrosteosis와 연관된 SHOX와 이의 조절 부위가 저신장과 연관되었다. Murine oogenesis에 필수적인 MARF1의 복제 수는 초경 및 폐경 나이와 음의 연관성을 보였다. 결론적으로 본 연구에서 밝혀진 다수의 CNVs 연관성은 새로운 유전자 기능에 의한 복합형질 발현에 CNVs의 역할을 시사한다.

#### Enhanced SpliceMap and RNA-seq from clinically accessible tissues improves outlier prediction for non-accessible tissues, Nils Wagner

혈액으로부터 DNA-seq 데이터에서 조직 특이적인 splicing prediction을 통해 발현양상을 예측할 수 있는 방법을 개발 및 소개하였다. 이를 통해 임상적 검체 채취가 가능한 조직(피부 등)의 RNA-seq 데이터를 통해 임상적인 검체 채취가 어려운 조직(뇌 등)의 splicing 이상 및 유전자 발현을 추정할 수 있다. Benchmark dataset으로 다양한 조직의 발현 데이터와 유전형이 있는 GTEx 데이터를 이용하였으며 기존의 SpliceAI와 MMSplice와 같은 splicing 예측 방법보다 우월할 결과를 보였다. Julien Gagneur 그룹은 다양한 오믹스 데이터를 이용하여 유전자 조절 및 질병에서의 의미를 부여하기 위한 통계적 모델과 생명정보학 툴을 개발하는 선도적인 그룹이다.

#### Cancer detection by mining large cell free DNA sequencing dataset, Huiwen Che

Cell free DNA (cfDNA)에서 약 0.1x로 shallow whole genome sequencing (sWGS)을 통해 copy number aberrations (CNAs)을 편견없이 분석할 수 있다. 307명의 건강 대조군, 178명의 혈액암 환자, 331명의 고형암 환자를 대상으로 cfDNA를 추출, sWGS를 시행하였으며, genome-wide read depth profiles을 평가하여 암을 검출하는 기계학습 모델을 구성하였다. 저자들이 개발한 툴은 GIPSeqcluster으로 cfDNA의 sWGS데이터에서 전장 유전체 cfDNA count 데이터를 principal component analysis (PCA) 분석하여 암과 정상을 구별하고 암 간에도 조직 기원을 구별할 수 있는 툴이다. 군집상에서 암은 정상인과 분리되고, 암종별로 그룹된 양상을 보였다. cfDNA sWGS에서 약 50%의 혈액암 샘플에서 CNA를 보였으며, GIPSeqcluster은 92% 민감도와 98% 특이도로 혈액암을 검출하고 정확도 84%로 암유형 분류를 할 수 있었다. 반면, 고형암은 약 25%에서 CNA를 보였으며, GIPSeqcluster은 47% 민감도와 95% 특이도로 고형암을 검출하고 정확도 80%로 암유형 분류를 할 수 있었다. 결론적으로 본 연구는 큰 sWGS cfDNA 데이터셋을 이용하여 종양 검출 및 아형 발굴을 할 수 있음을 보였다.

## 2. 8월 29일 주요내용

### 2.1. Plenary lecture 2. What's New? Highlight Session

#### Clinical implementation of RNA sequencing for Mendelian disease diagnostics, Vicente Yeppez

전장 엑솜 및 지놈 시퀀싱 연구는 절반 정도의 멘델리안 질환 의심 환자에서 확실한 진단을 내리는 데 어려움이 있었다. RNA-seq은 발현 이상 정보를 통해 진단율을 높일 수 있는 보완적인 도구로 유망하다. 전장 엑솜 시퀀싱을 시행했던 미토콘드리아 질환을 가지는 305명 환자의 섬유아세포에서 RNA-seq를 시행하였다. 발현 이상을 가지는 유전자를 우선순위를 설정하여 RNA-seq 기반 변이 검출을 수행하였다. RNA-seq를 통해 16%의 WES에서 진단되지 않은 증례들에서 진단하였다. 본 연구를 통해 RNA-seq이 DNA-seq에 대한 상호보완적 도구로 오믹스 기반 진단에 활용될 수 있음을 보였다.

### 2.2. Concurrent Sessions 13. Cancer susceptibility: From mechanisms to clinic

#### Dissecting mutational mechanisms underpinning signatures caused by replication errors and endogenous DNA damage, Xueqing Zou

인간 유도만능 줄기세포 및 CRISPR-Cas9 방식을 이용하여 43개 유전자 CRISPR-Cas9 knock-outs ( $\Delta$ )을 생성하였으며, 173개 subclone에 대해 whole-genome sequencing을 시행하였다.  $\Delta$ OGG1,  $\Delta$ UNG,  $\Delta$ EXO1,  $\Delta$ RNF168,  $\Delta$ MLH1,  $\Delta$ MSH2,  $\Delta$ MSH6,  $\Delta$ PMS1,  $\Delta$ PMS2은 내인성 DNA 변화의 중요한 억제를 시사하는 특징적인 돌연변이 패턴을 보였다. 8-oxo-dG 제거는 sequence-context-specific이었으며 uracil 제거는 sequence-context-independent하였다. Mismatch repair (MMR) deficiency 돌연변이 패턴은 산화적 손상(C>A) 및 replicative polymerases의 differential misincorporation (T>C, C>T)을 특징으로 하였다. 저자들은 T>A 변이에 대해 'reverse template slippage' 모델을 제시하였다.  $\Delta$ MLH1,  $\Delta$ MSH6,  $\Delta$ MSH2 돌연변이 패턴은 서로 유사하였으나  $\Delta$ PMS2와는 달랐다. 7,695개의 암의 전장유전체 시퀀싱 데이터에서 MMR-deficient 종양을 검출할 수 있는 'MMRDetect'라는 tool을 개발하였다.

### 2.3. Concurrent Symposia 08. Single cell genomics in cancer

#### Transcriptional programs of brain tumors, Claudia Kleinman

배아기(10, 12, 14, 16, 18일), 산후(0, 5, 7, 14일)의 발달 중인 쥐의 소뇌 세포 6만 개를 단세포 RNA-seq하였으며, 이를 통해 발달에 따른 세포유형 및 발달계통을 규명하였다. 배아기 및 산후 시기 발달단계에서 규명된 세포유형별 단세포 RNA-seq 발현 데이터를 활용하여 이를 소아 소뇌종양의 다양한 분자적 아형의 bulk RNA-seq 데이터를 deconvolution 분석하였다. Sonic Hedgehog medulloblastoma 아형은 granule cell 계통과 유사하였으며, group 3 medulloblastoma 아형은 Nestin+ stem cell과 유사하였으며, group 4 medulloblastoma 아형은 unipolar brush cell과

유사하였으며 PFA/PFB ependymoma 및 cerebellar pilocytic astrocytoma은 prenatal gliogenic progenitor cell과 유사하였다.

소아 소뇌종양의 단세포 분석 상에서 종양에서 분지된 분화단계의 세포들이 섞여 있었다. 결론적으로 본 연구는 소뇌 종양이 초기 뇌발달 장애이며 초기 소아기에 소뇌 종양의 높은 발생율을 설명할 수 있는 가장 근접한 설명을 제공하였다. Claudia Kleinman 그룹은 computational genomics을 통해 뇌암 및 뇌 발달의 유전적 기전을 연구하는 선도적인 그룹이다.

### **Intratumoral genetic heterogeneity at a single cell resolution, Linghua Wang**

15명의 위선암(gastric adenocarcinoma, GAC) 환자에서의 peritoneal carcinomatosis (PC) 45,048개 세포에 대해 단세포 RNA-seq를 연구하였다. PC 세포들의 암세포 간 종양 내 이질성은 전사체, 유전체, 표현형, 분자형 수준에서 있었다. PC 세포들은 또한, 종양 세포계통/상태에 따라서도 이질성을 보였다. PC 세포의 2개 아형을 찾았으며, 12개의 유전자에 기반한 예후 예측자를 만들어서 독립된 위암 코호트에 검증하였다. 결론적으로 본 연구는 위암 암 발생 및 진행에 중요한 역할을 하는 예후 패턴을 찾았다.

## **2.4. Concurrent Symposia 11. Prevention, detection and therapy in cancer**

### **Non-Invasive Early Lung Cancer Detection, Maximilian Diehn**

85명의 1-3기 소세포 폐암 환자에서 치료 전 혈장 cell-free DNA (cfDNA) 및 백혈구 DNA를 표적 유전자 시퀀싱 하였다. 초기 폐암환자에서도 낮은 수준이지만 circulating tumor DNA (ctDNA)가 존재하였다. Cell-free DNA (cfDNA)의 체성 돌연변이의 상당수는 clonal haematopoiesis를 반영하고, 반복적으로 관찰되지 않았다. 종양 유래 돌연변이에 비해서 clonal haematopoiesis 유래 돌연변이는 더 긴 cfDNA 분절에서 나타나며 흡연과 연관된 돌연변이 패턴이 없었다. 연구결과를 종합하여 SNVs와 CNAs로부터 기계학습기반으로 초기 폐암 환자를 위험요소를 맞춘 대조군에 대비해 비소세포 폐암을 구별할 수 있는 'lung cancer likelihood in plasma' (Lung-CLiP) 툴을 개발하고 전향적으로 검증하였다. ctDNA의 예후에 대한 역할을 보기 위해 65명의 항암 방사선치료를 받는 국소 비소세포 폐암 환자에서 218개 ctDNA 샘플을 시퀀싱하였으며, 이 중 28명은 공고요법으로 면역항암치료를 하였다. 항암 방사선치료 이후 ctDNA가 검출 불가능할 경우 면역항암치료의 공고요법과 관련 없이 예후가 매우 좋았다. 관해 목적인 치료 이후 ctDNA molecular residual disease (MRD)를 추적하는 것은 예후를 예측할 수 있다. 항암 방사선 치료 후 MRD를 보인 환자에서 면역항암제를 투여할 경우 그렇지 않은 환자보다 더 예후가 좋았다. 또한, 공고요법의 초기 과정에서 ctDNA 반응이 있는 환자는 공고요법의 치료 반응이 더 좋았다. Maximilian Diehn 그룹은 액체 생검 및 방사선치료, 면역치료, 표적치료 등의 항암제 내성 관련 임상 연구를 수행하는 선도그룹이다.

### 3. 8월 30일 주요내용

#### 3.1. Concurrent Symposia 15. Cells competing cells - mosaicism and cancer

##### Cell competition: mechanisms and implications for health and disease, Eugenia Piddini

여성의 출생 이전 random X inactivation; somatic mutation 및 microclone; epigenetic level 등의 기전으로 인해 인간 신체는 mosaic한 세포들로 구성되어 있다. Cell competition은 동일 조직 내에서 세포유형 간 경쟁의 결과로 인한 세포 집단의 소실이다. 종양에서는 supercompetitor가 증식해서 cancerization field를 형성하게 된다. Ribosome gene copy loss가 24종의 암의 43%에서 관찰된다. Ribosome mutation으로 proteotoxic stress가 발생, 이로 인한 cell competition이 발생되며 이것이 암의 발생에 기여할 수 있다.

#### 3.2. Concurrent Sessions 18. Functional genomics and transcriptomics

##### Substantial somatic genomic variation and selection for BCOR mutations in human induced pluripotent stem cells, Foad Rouhani

동일인에서 다양한 조직, 피부, 혈액에서 Human Induced Pluripotent Stem Cells (hiPSC)을 구성했으며, 모든 hiPSC 세포주에서 광범위한 단일 염기 돌연변이를 확인하였다. 454개의 fibroblast 유래 hiPSC 세포주(F-hiPSCs) 및 44개의 혈액 유래 hiPSCs 세포주(BhiPSCs)에서 전장게놈 시퀀싱을 시행하였다. F-hiPSCs의 ~72%에서 자외선 연관 돌연변이(0.25-15 per Mb)를 확인하였다. 동일인 유래 F-hiPSC 클론 간에 뚜렷한 유전적 이질성을 확인하였다. 272개의 암유전자 병인성 돌연변이를 확인했으며 이 중 21개 유전자는 3가지 이상의 돌연변이를 보였다. 반면, B-hiPSC은 낮은 정도의 돌연변이 부담을 가졌다(0.28-1.4 per Mb). 자외선 돌연변이 패턴은 없으나 매우 높은 빈도(~57%)의 BCOR 돌연변이가 관찰되었다. 돌연변이 패턴상으로는 산화적 손상에 의한 Signature 18이 많이 관찰되었다. 결론적으로 본 연구는 세포기반 치료의 임상적 적용 이전에 구체적인 염기 단위의 확인이 필요함을 시사한다.

#### 3.3. Concurrent Sessions 20. From mechanisms to therapeutic insights in cancer

##### Investigation of tumor suppressor gene loss on chromosome 8p in hepatocellular carcinoma using chromosome editing, Thorben Huth

간암(hepatocellular carcinoma)에서 50% 이상에서 8p loss를 보이며, 8p의 loss-of-heterozygosity (LOH)는 나쁜 예후를 보인다. 8p LOH 종양의 기전 및 치료법을 알기 위해 CRISPER/Cas9 방식으로 염색체 조작 및 유전자 조작을 통해 8p LOH 종양의 취약점을 연구하였다. 간암 세포주에서 8p LOH 이후 RNA seq 분석으로 metabolism 및 metastasis pathway의 발현이 바뀜을 확인하였으며 functional assay를 통해 metastasis phenotype을 확인하였다. *In silico* 분석을 통해 PARD3, PARD6B와 같은 유전자들이 8p LOH 세포에서 타겟 치료 물질임을 확인하고 실험을 통해 이를 검증하였다.



### 3.4. Concurrent Sessions 21. Clinical immunology and novel therapies of genetic diseases

#### Attenuation of dysfunctional DNA damage response and PARP1 signaling by minocycline reduces ectopic calcification in pseudoxanthoma elasticum, Lukas Nollet

Pseudoxanthoma elasticum (PXE)은 주로 간과 신장에서 발현되는 ABCC6의 bi-allelic 돌연변이로 생기는 질환으로, 유전성 이소성 석회화 및 탄력섬유의 단절로 인한 임상증상이 특징이다. 정상인 및 PXE 환자에서 유래한 섬유아세포로 DNA damage response (DDR) 타겟 PARP1 효과 및 칼슘 마커들에 대한 발현 연구 및 PARP1 억제제인 minocycline 처리 전후의 비교를 수행하였다. PXE에서 PARP1, P21, P53, ATM이 높게 발현되었으며 DDR 억제제인 SIRT1은 억제되었다. PARP1 하위인 STAT1/3, IL-6, TET1 and RUNX2는 발현이 높아져 있었으며, RUNX2 억제제인 microRNA-204의 발현은 저하되었다. Minocycline 치료는 p21, p53, ATM and the PARP1-STAT1/3-TET1-RUNX2를 약화시켜 ALPL, MSX2, CTGF, MMP2, BMP2의 발현을 낮추고 석회화를 저해하였다. Minocycline-treated abcc6a<sup>-/-</sup> zebrafish는 이소성 석회화의 60%의 감소를 보였다. 결론적으로 본 연구에서는 처음으로 PXE에서 DDR/PARP1 신호전달의 이상을 보임을 밝혔으며, minocycline으로 DDR/PARP1 신호전달 경로를 억제하고, 이소성 석회화를 *in vivo* 및 *in vitro*에서 억제함을 보임으로 PXE의 새로운 치료제를 제시하였다.

### 3.5. Cooperate session 54. QIAGEN

#### QIAGEN: microRNA profiling for biomarker development and molecular mechanism-of-action studies, Samuel Rulli

최근 microRNA (miRNA)의 질병에서의 치료적 활용이 연구되고 있으며 현재 miRBase 데이터베이스(v22)에서 2,654개의 miRNA가 알려져 있다. miRNA는 질병 특이적인 발현을 보이며, 차세대 염기서열 분석 및 qPCR을 통해 검출 및 검증을 할 수 있다. 세포의 자멸사 혹은 exosome이나 microvesicle을 통해서도 miRNA를 방출한다. miRNA는 ~21개의 염기로 이루어져 있으며, 대부분의 조직에서 발현하고, 발생, 분화, 신호전달, 감염, 노화, 질병, 암발생 등의 상황에서 발현이 바뀐다. 암 분야에서는 miRNA가 정상조직과 구별, 혈액 등을 통한 암의 조기진단, 원발암 미상일 경우, 암 취약 환자 스크리닝, 종양 아형 구별 등의 연구에 사용되고 있다. 다양한 기전에 의한 miRNA-mRNA 상호작용의 방해를 통해서 miRNA가 질병에 관여한다. 혈청, 혈장, 뇌척수액, 소변, 침과 같은 체액에서 miRNA를 민감, 특이, 정확하게 검출할 수 있어 circulating miRNA는 유망한 바이오마커로 여겨지고 있다. Exosome은 모든 체액에 있으며, 체액에 있는 RNase로부터 안정적으로 RNA를 함유하고 있어 exosome 유래 miRNA로도 연구가 활발하다. QIAGEN사의 QIAseq miRNA library kit을 이용하여 UMI을 통해 정확히 miRNA의 양을 측정하는 miRNA-seq가 가능하다.

## 4. 8월 31일 주요내용

### 4.1. Plenary lecture 5. ESHG Award Lecture

#### **Molecular stratification, molecular prediction and dynamic monitoring of breast cancer, Carlos Caldas**

유방암의 분자적 아형을 찾기 위한 저자의 10년간의 연속된 연구들이 요약되어서 발표되었다. 다른 암에 비해 유방암은 single nucleotide variants (SNVs)가 아닌 copy number alterations (CNAs)가 많다. CNA를 기반으로 유방암의 10개의 아형(이 중 4형은 ER+/ER-로 추가 분류, 따라서 총 11개)을 규명하고 독립된 데이터셋을 통해 검증하였으며, 아형 간에 예후 및 재발의 가능성도 차이를 확인하였다. 11개의 아형은 유전자 돌연변이 분포, 종양 내 다형성, 면역반응이 달랐다. 결론적으로 유방암은 서로 다른 CNA/SNV driver, 종양미세환경, 클론 다형성, 임상경과를 가지는 11개 질환의 모음이다. Carlos Caldas 그룹은 유방암의 분자적 아형과 기능 유전체학을 연구하는 선도적 그룹이다.

### 4.2. Cooperate session 53. 10x Genomics

#### **10x Genomics: Single Cell Multiomics and Spatially Resolved Transcriptomics - Towards a deeper understanding of disease pathogenesis, Hannes Arnold.**

10x Genomics는 단세포 시퀀싱 관련 플랫폼을 공급하는 회사로 단세포 multimodal omics는 2019년 nature method에서 method of the year로 선정되는 등 최근 가장 주목받는 연구 방법이다. 단세포 관련하여 유전체 발현뿐만 아니라, immune profiling, ATAC, ATAC + Gene expression, CRISPER screening, surface protein, antigen screening 등의 다양한 단세포 멀티오믹스 키트를 제공한다. 단세포 연구는 암뿐만 아니라, 선천성 질환, 발달, 돌연변이의 기능 연구 등에도 쓰이고 있다. 회사의 Visium 기술은 Frozen 또는 FFPE 조직을 6.5mm x 6.5mm 크기의 슬라이드에 위치하여, 슬라이드의 위치 바코드를 이용해 공간 정보를 포함한 유전체 발현 연구를 할 수 있다.

## 5. 맺음말

빠르게 발전하는 유전학 분야에서 액체 생검 분석, 싱글셀 시퀀싱, 롱리드 시퀀싱 등과 같은 다양한 새로운 기술을 이용하는 연구자나 회사들의 발표가 눈에 많이 띄었다. 암, 면역질환, 희귀질환, 복합질환과 같은 다양한 질병뿐만 아니라 집단 유전학 등 다양한 유전학 분야를 아우르는 학회이기 때문에 다양한 연제들을 볼 수 있는 게 장점이자 단점으로 생각한다. 최근의 다른 온라인 학회들처럼 학회 당일에 라이브뿐만 아니라 이후에도 온라인으로 언제나 다시 들을 수 있었다. 필자가 이전에 참석했던 미국의 ASHG 학회와 비교해 보았을 때에도 크게 손색이 없고, 유럽 인사들의 참석 비중이 높아서 관심있는 그룹이 유럽에 있다면 나름의 장점이 될 수 있다고 생각된다.



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

김윤섭(2021). 2021 년 ESHG (European Society of Human Genetics) 가상 학회 참관기. BRIC View 2021-C09.  
Available from <https://www.ibric.org/myboard/read.php?Board=report&id=3880> (Sep 23, 2021)

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