

(12) 특허협력조약에 의하여 공개된 국제출원

(19) 세계지식재산권기구
국제사무국

(43) 국제공개일
2021년 2월 25일 (25.02.2021)



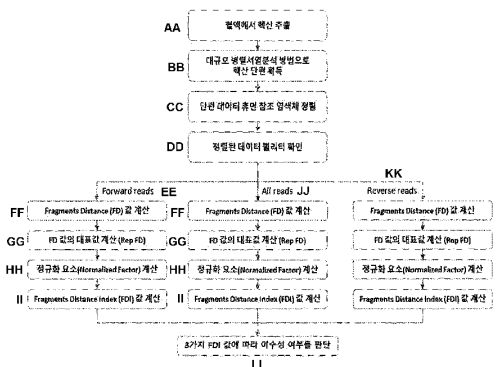
(10) 국제공개번호
WO 2021/034034 A1

- (51) 국제특허분류:
G16B 20/20 (2019.01) G16B 30/10 (2019.01)
G16B 15/00 (2019.01) G16B 40/20 (2019.01)
- (21) 국제출원번호: PCT/KR2020/010853
- (22) 국제출원일: 2020년 8월 19일 (19.08.2020)
- (25) 출원언어: 한국어
- (26) 공개언어: 한국어
- (30) 우선권정보:
10-2019-0101246 2019년 8월 19일 (19.08.2019) KR
10-2019-0160407 2019년 12월 5일 (05.12.2019) KR
10-2020-0103240 2020년 8월 18일 (18.08.2020) KR
- (71) 출원인: 주식회사 녹색자지놈 (GREEN CROSS GENOME CORPORATION) [KR/KR]; 16924 경기도 용인시 기흥구 이현로30번길 107, Gyeonggi-do (KR).

- (72) 발명자: 기창석 (KI, Chang-Seok); 16924 경기도 용인시 기흥구 이현로30번길 107, Gyeonggi-do (KR). 조은해 (CHO, Eun Hae); 16924 경기도 용인시 기흥구 이현로30번길 107, Gyeonggi-do (KR). 이준남 (LEE, Jun-nam); 16924 경기도 용인시 기흥구 이현로30번길 107, Gyeonggi-do (KR).
- (74) 대리인: 이처영 등 (LEE, Cheo Young et al.); 06210 서울특별시 강남구 언주로 430 16층, Seoul (KR).
- (81) 지정국 (별도의 표시가 없는 한, 가능한 모든 종류의 국내 권리의 보호를 위하여): AE, AG, AL, AM, AO, AT, AU, AZ, BA, BB, BG, BH, BN, BR, BW, BY, BZ, CA, CH, CL, CN, CO, CR, CU, CZ, DE, DJ, DK, DM, DO, DZ, EC, EE, EG, ES, FI, GB, GD, GE, GH, GM, GT, HN, HR, HU, ID, IL, IN, IR, IS, IT, JO, JP, KE, KG, KH, KN, KP, KW, KZ, LA, LC, LK, LR, LS, LU, LY, MA, MD, ME, MG, MK, MN, MW, MX, MY, MZ, NA, NG, NI, NO, NZ, OM, PA, PE, PG, PH, PL, PT, QA, RO, RS, RU, RW, SA, SC, SD,

(54) Title: METHOD FOR DETECTING CHROMOSOMAL ABNORMALITY BY USING INFORMATION ABOUT DISTANCE BETWEEN NUCLEIC ACID FRAGMENTS

(54) 발명의 명칭: 핵산 단편간 거리 정보를 이용한 염색체 이상 검출 방법



AA ... Extract nucleic acid from blood
BB ... Acquire nucleic acid fragments by massively parallel shot-gun sequencing
CC ... Align fragment data human reference chromosome
DD ... Check aligned data quality
EE ... Forward reads
FF ... Calculate Fragments Distance (FD) values
GG ... Calculate representative value of FD values (Rep FD)
HH ... Calculate Normalized Factor
II ... Calculate Fragments Distance Index (FDI) value
JJ ... All reads
KK ... Reverse reads
LL ... Determine, according to three FDI values, whether aneuploidy is induced

(57) Abstract: The present invention relates to a method for detecting chromosomal abnormality by using information about the distance between nucleic acid fragments and, more particularly, to a method for detecting chromosomal abnormality by using a method, which extracts a nucleic acid from a biological sample so as to acquire sequence information, and then calculate the distance between nucleic acid fragment reference values. A method for determining chromosomal abnormality, according to the present invention, uses a method, which analyzes and uses, unlike a method using a step of determining a chromosomal quantity on the basis of a conventional read count, the concept of the distance between aligned nucleic acid fragments, and thus the conventional method has decreasing accuracy when the read count decreases. However, the method of the present invention is useful since the accuracy of detection can increase even if the read count decreases, and the accuracy of detection is high even if the distance between nucleic acid fragments in a predetermined section instead of an entire chromosomal section is analyzed.

(57) 요약서: 본 발명은 핵산 단편간 거리 정보를 이용한 염색체의 이상을 검출하는 방법에 관한 것으로, 보다 구체적으로는 생체시료에서 핵산을 추출하여 서열정보를 획득한 다음 핵산 단편 기준값 사이의 거리를 계산하는 방법을 이용한 염색체의 이상 검출 방법에 관한 것이다. 본 발명에 따른 염색체 이상 판정 방법은, 기존의 리드 개수(read count) 기반으로 염색체 양을 결정하는 단계를 이용하는 방식과는 달리, 정렬된 핵산 단편 사이의 거리 개념을 이용하여 분석하는 방법으로, 기존 방법이 리드 개수가 감소하면 정확도가 떨어지나, 본 발명의 방법은 리드 개수가 감소하더라도, 검출의 정확도를 높일 수 있을 뿐만 아니라, 모든 염색체 구간이 아닌 일정 구간의 핵산 단편 사이의 거리를 분석하여도 검출 정확도가 높아 유용하다.

[다음 쪽 계속]

WO 2021/034034 A1

SE, SG, SK, SL, ST, SV, SY, TH, TJ, TM, TN, TR, TT, TZ,
UA, UG, US, UZ, VC, VN, WS, ZA, ZM, ZW.

- (84) 지정국 (별도의 표시가 없는 한, 가능한 모든 종류의 역
내 권리의 보호를 위하여): ARIPO (BW, GH, GM, KE,
LR, LS, MW, MZ, NA, RW, SD, SL, ST, SZ, TZ, UG, ZM,
ZW), 유라시아 (AM, AZ, BY, KG, KZ, RU, TJ, TM), 유
럽 (AL, AT, BE, BG, CH, CY, CZ, DE, DK, EE, ES, FI,
FR, GB, GR, HR, HU, IE, IS, IT, LT, LU, LV, MC, MK,
MT, NL, NO, PL, PT, RO, RS, SE, SI, SK, SM, TR), OAPI
(BF, BJ, CF, CG, CI, CM, GA, GN, GQ, GW, KM, ML,
MR, NE, SN, TD, TG).

공개:

— 국제조사보고서와 함께 (조약 제21조(3))