

(12) 按照专利合作条约所公布的国际申请

(19) 世界知识产权组织
国际局



(10) 国际公布号
WO 2022/134252 A1

(43) 国际公布日
2022 年 6 月 30 日 (30.06.2022)

(51) 国际专利分类号:
G06F 16/33 (2019.01) G16H 50/70 (2018.01)
G06F 40/295 (2020.01) G16B 50/00 (2019.01)
G06K 9/62 (2006.01)

(21) 国际申请号: PCT/CN2021/073013

(22) 国际申请日: 2021 年 1 月 21 日 (21.01.2021)

(25) 申请语言: 中文

(26) 公布语言: 中文

(30) 优先权:
202011535972.2 2020 年 12 月 23 日 (23.12.2020) CN

(71) 申请人: 深圳华大基因股份有限公司 (BGI GENOMICS CO., LTD) [CN/CN]; 中国广东省深圳市盐田区洪安三街 21 号华大综合园 7 栋 7 层-14 层, Guangdong 518000 (CN)。 华大基因健康科技 (香港) 有限公司 (BGI HEALTH (HK) COMPANY LIMITED) [CN/CN]; 中国香港特别行政区新界大埔工业区 M/F, 大富街 16 号, Hong Kong 999077 (CN)。

(72) 发明人: 周戡 (ZHOU, Jian); 中国广东省深圳市盐田区盐田街道洪安三街 21 号华大综合园 7 栋 1010, Guangdong 518000 (CN)。 孔令翔 (KONG, LingXiang); 中国广东省深圳市盐田区盐田街道洪安三街 21 号华大综合园 7 栋 1010, Guangdong 518000 (CN)。 王今安 (WANG, Jinan); 中国广东省深圳市盐田区盐田街道洪安三街 21 号华大综合园 7 栋 1010, Guangdong 518000 (CN)。 贺增泉 (HE, Zengquan); 中国广东省深圳市盐田区盐田街道洪安三街 21 号华大综合园 7 栋 1010, Guangdong 518000 (CN)。

(74) 代理人: 北京集佳知识产权代理有限公司 (UNITALEN ATTORNEYS AT LAW); 中国北京市朝阳区建国门外大街 22 号赛特广场 7 层, Beijing 100004 (CN)。

(81) 指定国 (除另有指明, 要求每一种可提供的国家保护): 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,

(54) Title: METHOD FOR DETERMINING DEGREE OF ASSOCIATION WITH GENES, AND RELATED DEVICE

(54) 发明名称: 一种基因关联程度确定方法及相关设备

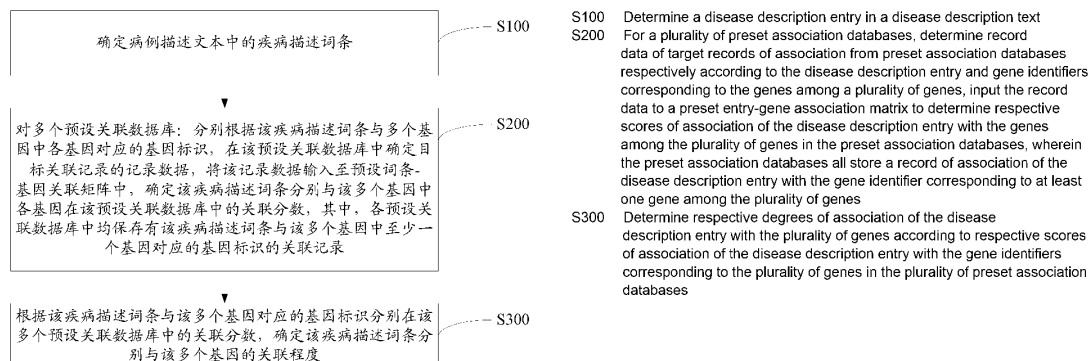


图 1

(57) Abstract: A method and device for determining a degree of association with genes. Record data of target records of association of a disease description entry with a plurality of genes is determined from preset association databases, and the record data is input to a preset entry-gene association matrix to determine scores of association of the disease description entry with the plurality of genes in the preset association databases, thereby quickly obtaining degrees of association of the disease description entry with the plurality of genes.

(57) 摘要: 一种基因关联程度确定方法及装置, 通过在各预设关联数据库中确定疾病描述词条与多个基因的目标关联记录的记录数据, 将该记录数据输入至预设词条-基因关联矩阵中, 从而确定出该疾病描述词条与多个基因在各预设关联数据库中的关联分数, 进而快速获得该疾病描述词条与多个基因的关联程度。

[见续页]

JO, JP, KE, KG, KH, KN, KP, KR, 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, 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) 指定国 (除另有指明，要求每一种可提供的地区
保护)：ARIPO (BW, GH, GM, KE, LR, LS, MW, MZ,
NA, RW, SD, SL, ST, SZ, TZ, UG, ZM, ZW), 欧亚 (AM,
AZ, BY, KG, KZ, RU, TJ, TM), 欧洲 (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)。

本国际公布：

- 包括国际检索报告 (条约第21条(3))。