

(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 2020/082224 A1

(43) 国际公布日
2020 年 4 月 30 日 (30.04.2020)

(51) 国际专利分类号:
G16B 30/00 (2019.01)

(21) 国际申请号: PCT/CN2018/111357

(22) 国际申请日: 2018 年 10 月 23 日 (23.10.2018)

(25) 申请语言: 中文

(26) 公布语言: 中文

(71) 申请人: 深圳华大智造科技有限公司 (MGI TECH CO., LTD.) [CN/CN]; 中国广东省深圳市盐田区北山工业区综合楼及 11 栋 2 楼, Guangdong 518083 (CN)。

(72) 发明人: 谢寅龙(XIE, Yinlong); 中国广东省深圳市盐田区北山工业区综合楼及 11 栋 2 楼, Guangdong 518083 (CN)。 黄伟华(HUANG, Weihua); 中国广东省深圳市盐田区北山工业区综合楼及 11 栋 2 楼, Guangdong 518083 (CN)。 陈辰(CHEN, Chen); 中国广东省深圳市盐田区北山工业区综合楼及 11 栋 2 楼, Guangdong 518083 (CN)。 唐静波(TANG, Jingbo); 中国广东省深圳市盐田区北山工业区综合楼及 11 栋 2 楼, Guangdong 518083 (CN)。

(74) 代理人: 北京清亦华知识产权代理事务所 (普通合伙) (TSINGYIHUA INTELLECTUAL PROPERTY LLC); 中国北京市海淀区清华园清华大学照澜院商业楼 301 室, Beijing 100084 (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, 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, SM, ST, SV, SY, TH, TJ, TM, TN, TR, TT, TZ, UA, UG, US, UZ, VC, VN, 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,

(54) Title: FPGA-BASED RESEQUENCING ANALYSIS METHOD AND DEVICE

(54) 发明名称: 基于FPGA的重测序分析方法和装置

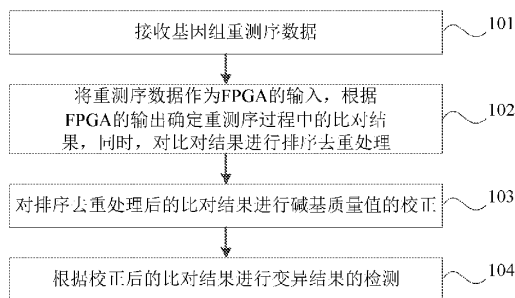


图 1

- 101 Receive genomic resequencing data
102 Use the resequencing data as an input of an FPGA, determine a comparison result in the resequencing process according to an output of the FPGA, and simultaneously perform sorting and deduplication processing of the comparison result
103 Correct a base quality value of the comparison result after the sorting and deduplication processing
104 Detect a mutation result according to the corrected comparison result

(57) Abstract: Proposed by the present disclosure are an FPGA-based resequencing analysis method and device, wherein the method comprises: receiving genomic resequencing data; using the resequencing data as an input of an FPGA, determining a comparison result in the resequencing process according to an output of the FPGA, and simultaneously performing sorting and deduplication processing on the comparison result; correcting a base quality value of the comparison result after sorting and deduplication processing; and detecting a mutation result according to the corrected comparison result. The described method may save program running time, save calculation costs, and improve resequencing efficiency.

(57) 摘要: 本公开提出一种基于FPGA的重测序分析方法和装置, 其中, 方法包括: 接收基因组重测序数据; 将重测序数据作为FPGA的输入, 根据FPGA的输出确定重测序过程中的比对结果, 同时, 对对比结果进行排序去重处理; 对排序去重处理后的比对结果进行碱基质量值的校正; 根据校正后的比对结果进行变异结果的检测。该方法能够实现节省程序运行时间, 节省计算成本, 提升重测序效率。

[见续页]

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))。