

(12) 특허협력조약에 의하여 공개된 국제출원

(19) 세계지식재산권기구
국제사무국



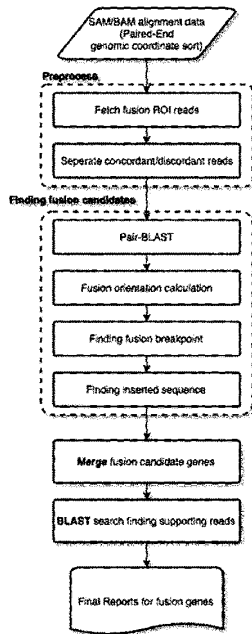
(10) 국제공개번호
WO 2019/031866 A1

2019년 2월 14일 (14.02.2019) **WIPO | PCT**

- (51) 국제특허분류: **G06F 19/24** (2011.01) **G06F 19/20** (2011.01)
- (21) 국제출원번호: **PCT/KR2018/009086**
- (22) 국제출원일: **2018년 8월 9일 (09.08.2018)**
- (25) 출원언어: **한국어**
- (26) 공개언어: **한국어**
- (30) 우선권정보: **10-2017-0101539 2017년 8월 10일 (10.08.2017) KR**
- (71) 출원인: **주식회사 엔젠바이오 (NGENE BIO) [KR/KR]; 08394 서울시 구로구 디지털로 242 909호, 1010호, 1104호, 1105호, Seoul (KR).**
- (72) 발명자: **정경용 (JUNG, Kyongyong); 08210 서울시 구로구 신도림로 56-13 805-1801, Seoul (KR). 오은설 (OH, Ensel); 06561 서울시 서초구 방배로35길 32-10, Seoul (KR). 홍창범 (HONG, Chang Bum); 14665 경기도 부천시 안곡로 284 101-2204, Gyeonggi-do (KR). 김광중 (KIM, Kwang Joong); 30126 세종시 세움북로 13 407-201, Sejong (KR).**
- (74) 대리인: **이치영 등 (LEE, Cheo Young et al.); 06133 서울시 강남구 테헤란로 123 11층, 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, 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, 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) 지정국 (별도의 표시가 없는 한, 가능한 모든 종류의 역내 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), 유럽 (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**

(54) Title: **METHOD FOR DETECTING GENE REARRANGEMENT BY USING NEXT GENERATION SEQUENCING**

(54) 발명의 명칭: **차세대 염기서열 분석기법을 이용한 유전자 재배열 검출 방법**



(57) Abstract: The present invention relates to a method for detecting a gene rearrangement on the basis of next generation sequencing (NGS) and, more specifically, to a method for arranging and extracting read data generated by NGS, analyzing the sequence similarity of the extracted read data so as to detect a gene rearrangement present in a cancer sample and, further, detecting the direction of the gene rearrangement, micro-homology sequences and external insertion sequences and positions. According to the method for detecting a gene rearrangement by using NGS, a gene rearrangement can be detected and the direction of the gene rearrangement, micro-homology sequences, external insertion sequences and the position of gene rearrangement can be accurately differentiated into units of base pairs through the reads obtained from the NGS. In addition, a search can be performed even in concordant read pairs, which have not been searched for by a conventional method, such that accuracy is high, and the time required for the detection can be reduced because only regions of genes related to a specific cancer or tumor can be searched for as the priority. Therefore, the method of the present invention is useful for effectively detecting a gene rearrangement in a cancer sample.

(57) 요약서: 본 발명은 차세대 염기서열 분석기법(Next generation sequencing, NGS)를 기반으로 유전자 재배열을 검출하는 방법에 관한 것으로, 더욱 상세하게는 NGS에 의해 생성되는 리드 데이터를 정렬하고, 추출한 다음, 추출한 리드 데이터의 서열 유사성을 분석하여 암 샘플 내에 존재하는 유전자 재배열을 검출하고, 나아가 유전자 재배열의 방향, 마이크로호몰로지 서열, 외부 삽입 서열 및 위치를 검출하는 방법에 관한 것이다. 본 발명에 따른 NGS를 이용한 유전자 재배열 검출 방법은 NGS에서 수득한 리드를 통해 유전자 재배열의 검출뿐만 아니라, 유전자 재배열의 방향, 마이크로호몰로지 서열, 외부 삽입 서열 및 유전자 재배열의 위치까지 베이스 페어 단위로 정확히 판별해 낼 뿐만 아니라, 기존의 방식으로는 탐색하지 못했던 일치 리드 쌍(concordant read pair)에서도 탐색을 수행하여 정확도가 높으며, 특정 암이나 종양 관련 유전자 부위만 중점적으로 탐색이 가능하여 검출에 소모되는 시간이 감소되는 장점이 있다. 따라서 본 발명의 방법은 암 샘플에서 유전자 재배열을 효과적으로 검출하는데 유용하다.

[다음 쪽 계속]

WO 2019/031866 A1

(BF, BJ, CF, CG, CI, CM, GA, GN, GQ, GW, KM, ML,
MR, NE, SN, TD, TG).

공개:

— 국제조사보고서와 함께 (조약 제21조(3))