

(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

(43) 国际公布日
2021 年 7 月 8 日 (08.07.2021)



(10) 国际公布号
WO 2021/134513 A1

(51) 国际专利分类号:
C12Q 1/68 (2018.01) *G16B 25/10* (2019.01)
G16B 20/10 (2019.01)

(21) 国际申请号: PCT/CN2019/130625

(22) 国际申请日: 2019 年 12 月 31 日 (31.12.2019)

(25) 申请语言: 中文

(26) 公布语言: 中文

(71) 申请人: 深圳华大医学检验实验室 (BGI CLINICAL LABORATORIES (SHENZHEN) CO., LTD.) [CN/CN]; 中国广东省深圳市盐田区盐田街道北山工业区 11 栋 1、3、4、5 楼, Guangdong 518083 (CN)。

(72) 发明人: 张红云 (ZHANG, Hongyun); 中国广东省深圳市盐田区盐田街道北山工业区 11 栋 1、3、4、5 楼, Guangdong 518083 (CN)。袁玉英 (YUAN, Yuying); 中国广东省深圳市盐田区盐田街道北山工业区 11 栋 1、3、4、5 楼, Guangdong 518083 (CN)。柴相花 (CHAI, Xianghua); 中国广东省深圳市盐田区盐田街道北山工业区 11 栋 1、3、4、5 楼, Guangdong 518083 (CN)。周丽君 (ZHOU, Lijun); 中国广东省深圳市盐田区盐田街道北山工业区 11 栋 1、3、4、5 楼, Guangdong 518083 (CN)。王梦杰 (WANG, Mengjie); 中国广东省深圳市盐田区盐田街道北山工业区 11 栋

1、3、4、5 楼, Guangdong 518083 (CN)。刘强 (LIU, Qiang); 中国广东省深圳市盐田区盐田街道北山工业区 11 栋 1、3、4、5 楼, Guangdong 518083 (CN)。尹烨 (YIN, Ye); 中国广东省深圳市盐田区盐田街道北山工业区 11 栋 1、3、4、5 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,

(54) Title: METHODS FOR DETERMINING CHROMOSOME ANEUPLOIDY AND CONSTRUCTING CLASSIFICATION MODEL, AND DEVICE

(54) 发明名称: 确定染色体非整倍性、构建分类模型的方法和装置

(57) Abstract: Provided is a method for determining whether a fetus has chromosome aneuploidy, the method comprising: (1) acquiring nucleic acid sequencing data of a sample derived from a pregnant woman; (2) determining, on the basis of the nucleic acid sequencing data, the fetal concentration of the sample from the pregnant woman and a back-estimated concentration of a predetermined chromosome; (3) determining a first feature on the basis of the difference between a back-estimated concentration of a chromosome to be tested and a back-estimated concentration of a second comparison chromosome, and determining a second feature on the basis of the difference between the back-estimated concentration of the chromosome to be tested and the fetal concentration; and (4) on the basis of the first feature and the second feature, using corresponding data of a control sample to determine whether the fetus has aneuploidy for the chromosome to be tested. The control sample comprises a positive sample and a negative sample, the positive sample has aneuploidy for the chromosome to be tested, and the negative sample does not have aneuploidy for the chromosome to be tested.

(57) 摘要: 提供一种确定胎儿是否存在染色体非整倍性的方法, 该方法包括: (1) 获取来自孕妇样本的核酸测序数据; (2) 基于所述核酸测序数据确定所述孕妇样本的胎儿浓度以及预定染色体的反估浓度; (3) 基于所述待测染色体的反估浓度与所述第二比较染色体的反估浓度的差异确定第一特征, 基于所述待测染色体的反估浓度与所述胎儿浓度的差异确定第二特征; 和 (4) 基于所述第一特征和第二特征, 利用对照样本的相应数据, 确定所述胎儿针对所述待测染色体是否存在非整倍性, 其中, 所述对照样本包括阳性样本和阴性样本, 所述阳性样本针对所述待测染色体具有非整倍性, 所述阴性样本针对所述待测染色体不具有非整倍性。

[见续页]

WO 2021/134513 A1

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))。