

(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 2021/026828 A1**

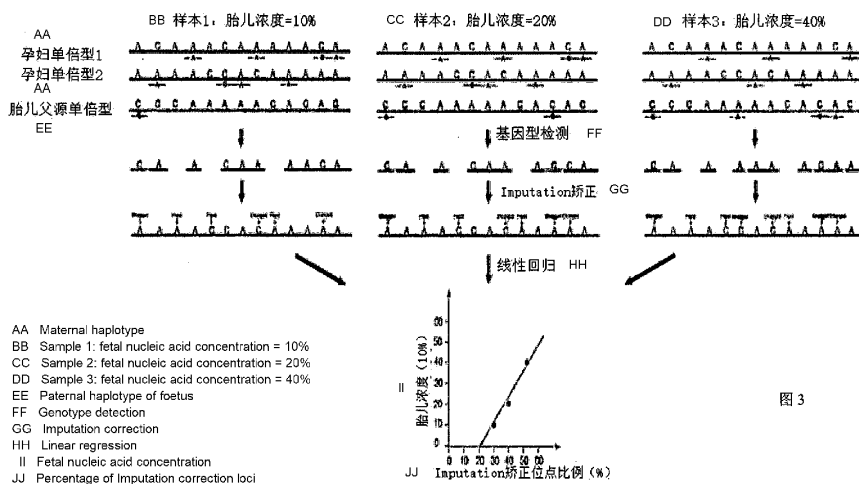
(43) 国际公布日  
2021 年 2 月 18 日 (18.02.2021)

- (51) 国际专利分类号:  
*C12Q 1/68* (2018.01) *C12M 1/34* (2006.01)
- (21) 国际申请号: PCT/CN2019/100629
- (22) 国际申请日: 2019 年 8 月 14 日 (14.08.2019)
- (25) 申请语言: 中文
- (26) 公布语言: 中文
- (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 518083 (CN).
- (72) 发明人: 陈若言 (CHEN, Ruoyan); 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 518083 (CN)。 金鑫 (JIN, Xin); 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 518083 (CN)。 鞠佳 (JU, Jia); 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 518083 (CN)。 刘斯洋 (LIU, Siyang); 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 518083 (CN)。
- (74) 代理人: 北京清亦华知识产权代理有限公司 (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,

(54) **Title:** METHOD AND DEVICE FOR DETERMINING FETAL NUCLEIC ACID CONCENTRATION IN BLOOD OF PREGNANT WOMAN

(54) 发明名称: 确定孕妇血液中胎儿核酸浓度的方法及设备



(57) **Abstract:** Provided are a method and a device for determining fetal nucleic acid concentration in the blood of a pregnant woman. The method comprises: (1) determining first genotype information based on a comparison of the sequencing data with at least a portion of the reference genome, wherein the sequencing data comes from a nucleic acid sample of the blood of a pregnant woman; (2) using linkage disequilibrium, performing correction on the first genotype information based on the reference data, so as to obtain second genotype information; and (3) determining the fetal nucleic acid concentration based on the difference between the first genotype information and the second genotype information.

(57) **摘要:** 一种确定孕妇血液中胎儿核酸浓度的方法及设备。该方法包括: (1) 基于测序数据与参考基因组的至少一部分的比对, 确定第一基因型信息, 该测序数据来自于该孕妇血液的核酸样本; (2) 利用连锁不平衡关系, 基于参考数据, 对该第一基因型信息进行校正, 以便获得第二基因型信息; 以及 (3) 基于该第一基因型信息和该第二基因型信息的差异, 确定该胎儿核酸浓度。

[见续页]

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, 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))。