

(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
2013 年 7 月 25 日 (25.07.2013)



(10) 国际公布号
WO 2013/107048 A1

- (51) 国际专利分类号:
C12Q 1/68 (2006.01) G06F 19/00 (2011.01)
C12N 15/10 (2006.01)
- (21) 国际申请号: PCT/CN2012/070680
- (22) 国际申请日: 2012 年 1 月 20 日 (20.01.2012)
- (25) 申请语言: 中文
- (26) 公布语言: 中文
- (71) 申请人 (对除美国外的所有指定国): 深圳华大基因健康科技有限公司 (BGI HEALTH SHENZHEN CO., LTD) [CN/CN]; 中国广东省深圳市盐田区北山工业区综合楼科技创业园 9F-7、8, Guangdong 518083 (CN)。
- (72) 发明人: 及
- (75) 发明人/申请人 (仅对美国): 殷旭阳 (YIN, Xuyang) [CN/CN]; 中国广东省深圳市盐田区北山工业区综合楼, Guangdong 518083 (CN)。张春雷 (ZHANG, Chunlei) [CN/CN]; 中国广东省深圳市盐田区北山工业区综合楼, Guangdong 518083 (CN)。陈盛培 (CHEN, Shengpei) [CN/CN]; 中国广东省深圳市盐田区北山工业区综合楼, Guangdong 518083 (CN)。张春生 (ZHANG, Chunsheng) [CN/CN]; 中国广东省深圳市盐田区北山工业区综合楼, Guangdong 518083 (CN)。潘小瑜 (PAN, Xiaoyu) [CN/CN]; 中国广东省深圳市盐田区北山工业区综合楼, Guangdong 518083 (CN)。蒋慧 (JIANG, Hui) [CN/CN]; 中国广东省深圳市盐田区北山工业区综合楼, Guangdong 518083 (CN)。张秀清 (ZHANG, Xiuqing) [CN/CN];

中国广东省深圳市盐田区北山工业区综合楼, 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, BR, BW, BY, BZ, CA, CH, CL, CN, CO, CR, CU, CZ, DE, DK, DM, DO, DZ, EC, EE, EG, ES, FI, GB, GD, GE, GH, GM, GT, HN, HR, HU, ID, IL, IN, IS, JP, KE, KG, KM, KN, KP, KR, KZ, LA, LC, LK, LR, LS, LT, LU, LY, MA, MD, ME, MG, MK, MN, MW, MX, MY, MZ, NA, NG, NI, NO, NZ, OM, PE, PG, PH, PL, PT, QA, RO, RS, RU, RW, 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, SZ, TZ, UG, ZM, ZW), 欧亚 (AM, AZ, BY, KG, KZ, MD, 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, 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))。

(54) Title: METHOD AND SYSTEM FOR DETERMINING WHETHER COPY NUMBER VARIATION EXISTS IN SAMPLE GENOME, AND COMPUTER READABLE MEDIUM

(54) 发明名称: 确定样本基因组中是否存在拷贝数变异的方法、系统和计算机可读介质

(57) Abstract: Provided are a method for determining whether a copy number variation exists in a sample genome, a system applied to implement the method, and a computer-readable medium. The method for determining whether a copy number variation exists in a sample genome comprises the steps of: sequencing the sample genome to obtain a sequencing result formed by multiple sequencing sequences; comparing the sequencing result with a reference genome sequence, so as to determine the distribution of the sequencing sequences on the reference genome sequence; determining, based on the distribution of the sequencing sequences on the reference genome sequence, multiple breakthrough points on the reference genome sequence, wherein the numbers of the sequencing sequences on either side of each breakthrough point are significantly different; determining, based on the multiple breakthrough points, a detection window on the reference genome; determining, based on the sequencing sequences falling in the detection window, a first parameter; and determining, based on the difference between the first parameter and a predetermined threshold, whether a copy number variation exists in the sample genome with respect to the detection window.

(57) 摘要: 提供了确定样本基因组中是否存在拷贝数变异的方法和适于执行该方法的系统和计算机可读介质。其中, 确定样本基因组中是否存在拷贝数变异的方法, 包括步骤: 对所述样本基因组进行测序, 以便获得由多个测序序列构成的测序结果; 将所述测序结果与参照基因组序列进行比对, 以便确定所述测序序列在所述参照基因组序列上的分布; 基于所述测序序列在参照基因组序列上的分布, 在所述参照基因组序列上确定多个突破点, 所述突破点两侧的测序序列数目存在显著差异; 基于所述多个突破点, 在所述参照基因组上确定检验窗口; 基于落入所述检验窗口的测序序列, 确定第一参数; 以及基于所述第一参数与预定阈值的差异, 确定所述样本基因组, 针对所述检验窗口是否存在拷贝数变异。



WO 2013/107048 A1