

(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 2023/087277 A1

(43) 国际公布日
2023 年 5 月 25 日 (25.05.2023)

(51) 国际专利分类号:
G16B 20/20 (2019.01)

(21) 国际申请号: PCT/CN2021/131904

(22) 国际申请日: 2021 年 11 月 19 日 (19.11.2021)

(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: 熊云(XIONG, Yun); 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)。 刘水霞(LIU, Shuixia); 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)。 曾权磊(ZENG, Quanlei); 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)。 张宇(ZHANG, Yu); 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)。 韦懿(WEI, Yi); 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)。 李红(LI, Hong); 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)。 方婷(FANG, Ting); 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)。 柴相花(CHAI, Xianghua); 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)。 王梦杰(WANG, Mengjie); 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

(54) Title: SEQUENCE VARIATION ANALYSIS METHOD AND SYSTEM, AND STORAGE MEDIUM

(54) 发明名称: 序列变异分析方法、系统以及存储介质

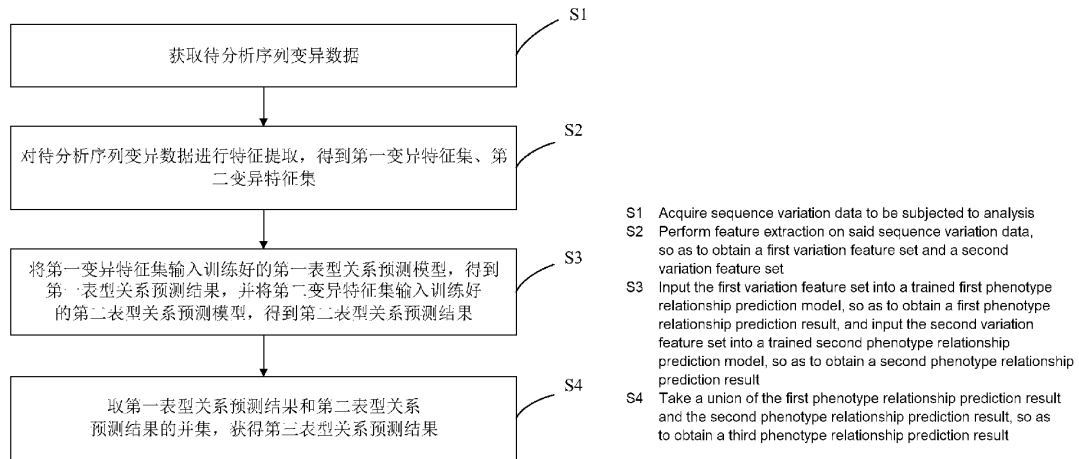


图 1

(57) Abstract: A sequence variation analysis method and system, and a storage medium, which relate to the technical field of gene detection. The sequence variation analysis method comprises the following steps: acquiring sequence variation data to be subjected to analysis; performing feature extraction on said sequence variation data, so as to obtain a first variation feature set and a second variation feature set; inputting the first variation feature set into a trained first phenotype relationship prediction model, so as to obtain a first phenotype relationship prediction result, and inputting the second variation feature set into a trained second phenotype relationship prediction model, so as to obtain a second phenotype relationship prediction result; and taking a union of the first phenotype relationship prediction result and the second phenotype relationship prediction result, so as to obtain a third phenotype relationship prediction result.

[见续页]



WO 2023/087277 A1

518083 (CN)。袁玉英(YUAN, Yuying); 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)。李宁(LI, Ning); 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: 北京知帆远景知识产权代理有限公司(ZHIFAN & PARTNERS); 中国北京市海淀区阜成路73号裕惠大厦B座805, Beijing 100142 (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, IT, 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, ST, SV, SY, TH, TJ, TM, TN, TR, TT, TZ, UA, UG, US, UZ, VC, VN, WS, 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))。

(57) 摘要: 一种序列变异分析方法、系统以及存储介质, 涉及基因检测技术领域。序列变异分析方法包括以下步骤: 获取待分析序列变异数据; 对待分析序列变异数据进行特征提取, 得到第一变异特征集、第二变异特征集; 将第一变异特征集输入训练好的第一表型关系预测模型, 得到第一表型关系预测结果, 并将第二变异特征集输入训练好的第二表型关系预测模型, 得到第二表型关系预测结果; 取第一表型关系预测结果和第二表型关系预测结果的并集, 获得第三表型关系预测结果。