

(19)



SUOMI - FINLAND
(FI)

PATENTTI- JA REKISTERIHALLITUS
PATENT- OCH REGISTERSTYRELSEN
FINNISH PATENT AND REGISTRATION OFFICE

(10) **FI/EP3666902 T3**
(12) **EUROOPPAPATENTIN KÄÄNNÖS**
ÖVERSÄTTNING AV EUROPEISKT PATENT
TRANSLATION OF EUROPEAN PATENT SPECIFICATION

(45) Käännöksen kuulutuspäivä - Kungörelsedag av översättning - **13.08.2024**
Translation available to the public

(97) Eurooppapatentin myöntämispäivä - Meddelandedatum för **03.07.2024**
det europeiska patentet - Date of grant of European patent

(51) Kansainvälinen patenttiluokitus - Internationell patentklassificering -
International patent classification
C12Q 1/6827 (2018 . 01)
C12Q 1/6883 (2018 . 01)

(96) Eurooppapatenttihakemus - Europeisk patentansökan - **EP19216148.7**
European patent application

(22) Tekemispäivä - Ingivningsdag - Filing date **20.05.2016**

(97) Patenttihakemuksen julkiseksitulospäivä - Patentansökans **17.06.2020**
publiceringsdag - Patent application available to the public

(30) Etuoikeus - Prioritet - Priority
22.05.2015 US US201562165593 P 04.12.2015 US US201562263320 P

(73) Haltija - Innehavare - Holder
1• MEDICOVER PUBLIC CO LTD, Neas Engomis 31 Engomi , Nicosia 2409 , (CY)

(72) Keksijä - Uppfinnare - Inventor
1• KOUMBARIS, George, 101, Makariou III Street , 2565 Lithrodontas , (CY)
2• PATSALIS, Philippos, 34, Gregoriou Xenopoulou Engomi , 2402 Nicosia , (CY)
3• KYPRI, Elena, 4, Saphous Street, Flat 204 Strovolos , 2007 Nico , (CY)
4• TSANGARAS, Kyriakos, 7, Kleonos , 3085 Limassol , (CY)
5• ACHILLEOS, Acilleas, 6 Ikarou St. Yermasoyia , 4045 Limassol , (CY)
6• PAPAGEORGIU, Elisavet, A., Kykladon 80 Flat 201 , 2301 Nicosia , (CY)
7• MINA, Petros, 133, Athalassas Avenue Dasoupolis , 2015 Nicosia , (CY)

(74) Asiamies - Ombud - Agent
Finnpatent Oy, Smart Chemistry Park Raisionkaari 55 , 21200 Raisio , (FI)

(54) Keksinnön nimitys - Uppfinningens benämning - Title of the invention
Kohdennettujen genomialueiden multipleksoitu rinnakkaisanalyysi ei-invasiivista prenataalitestausta varten
MULTIPLICATED PARALLEL ANALYSIS OF TARGETED GENOMIC REGIONS FOR NON-INVASIVE PRENATAL TESTING

Patenttivaatimukset

1. Tarvikepakkaus menetelmän suorittamiseksi, jossa testataan kromosomi-
poikkeavuuden riskiä sikiön DNA:ssa sekanäytteessä, jossa on äidin ja sikiön
5 DNA:ta, jossa tarvikepakkaus käsittää komponentit:
- (a) sekvensointikirjaston valmistamiseksi sekanäytteestä;
 - (b) sekvensointikirjaston hybridisoimiseksi kaksijuosteisten kohteen
sieppaussekvenssien (TARget Capture Sequences, TACS) pooliin,
jossa TACS-pooli käsittää sekvenssejä, jotka sitoutuvat yhteen tai
10 useampaan tutkittavaan kromosomiin, joka käsittää (jotka käsittävät)
kromosomipoikkeavuuden, ja jossa:
 - (i) kunkin sekvenssin pituus poolissa on välillä 100 - 260 emäs-
paria;
 - 15 (ii) kukin sekvenssi poolissa sitoutuu tutkittavaan kromosomiin
(tutkittaviin kromosomeihin) ainakin 150 emäsparin etäisyydelle
sekä 5'-päästä että 3'-päästä, alueista, joissa on kopiolukuvariaa-
tioita (CNV), segmentaalisia duplikaatioita tai DNA:n toistoele-
menttejä; ja
 - 20 (iii) TACS:n GC-pitoisuus on välillä 19 % ja 50 %;
 - (c) sekvensointikirjaston TACS:iin sitoutuvien jäsenten eristämiseksi
rikastuneen kirjaston saamiseksi;
 - (d) rikastuneen kirjaston monistamiseksi ja sekvensoimiseksi; ja
 - 25 (e) rikastuneen kirjaston sekvenssien tilastollisen analyysin suori-
tamiseksi siten määrittäen kromosomipoikkeavuuden riskin sikiön
DNA:ssa,
jossa tarvikepakkaus käsittää säiliön, joka käsittää TACS-poolin,
jossa TACS-pooli käsittää kaksijuosteisia sekvenssejä, jotka sitou-
30 tuvat yhteen tai useampaan tutkittavaan kromosomiin, joka (jotka)
on valittu kromosomien 13, 18, 21, X ja Y joukosta, kromosomien
käsittäessä kromosomipoikkeavuuden, ja jossa:
 - (1) kunkin sekvenssin pituus poolissa on välillä 100 - 260 emäspara-
35 ria;

(2) kukin sekvenssi poolissa sitoutuu tutkittavaan kromosomiin (tutkittaviin kromosomeihin) ainakin 150 emäsparin etäisyydelle sekä 5'-päästä että 3'-päästä, alueista, joissa on kopiolukuvariaatioita (CNV), segmentaalisia duplikaatioita tai DNA:n toistoelementtejä; ja
(3) TACS:n GC-pitoisuus on välillä 19 % ja 50 %.