



(12) 发明专利申请

(10) 申请公布号 CN 112639129 A

(43) 申请公布日 2021.04.09

(21) 申请号 201880097162.8

(51) Int.Cl.

(22) 申请日 2018.09.03

G12Q 1/6869 (2018.01)

G12Q 1/6883 (2018.01)

(85) PCT国际申请进入国家阶段日
2021.03.03

(86) PCT国际申请的申请数据
PCT/CN2018/103745 2018.09.03

(87) PCT国际申请的公布数据
W02020/047694 ZH 2020.03.12

(71) 申请人 深圳华大智造科技有限公司
地址 518083 广东省深圳市盐田区北山工
业区综合楼及11栋2楼

(72) 发明人 殷旭阳 陈大洋 刘萍 谢林

(74) 专利代理机构 深圳鼎合诚知识产权代理有
限公司 44281

代理人 李小焦 彭家恩

(54) 发明名称

确定新发突变在胚胎中的遗传状态的方法和装置

(57) 摘要

一种确定新发突变在胚胎中的遗传状态的方法和装置,方法包括:获取胚胎的父母双方的全基因组测序数据,并对全基因组测序数据进行分析以确定父母双方中至少一方的新发突变;在新发突变附近寻找已知的参照遗传标记,并确定新发突变与参照遗传标记的连锁遗传关系;获取胚胎的全基因组测序数据,并检测胚胎的全基因组测序数据中的参照遗传标记;和根据连锁遗传关系和胚胎中参照遗传标记的检测结果,确定新发突变在胚胎中的遗传状态。上述方法利用新发突变位点附近区域的参照遗传标记位点,通过确定新发突变位点与参照遗传标记位点的连锁遗传关系,确定新发突变在胚胎中的遗传状态,能够实现新发突变的检测。

