



(12)发明专利申请

(10)申请公布号 CN 110997936 A

(43)申请公布日 2020.04.10

(21)申请号 201780093812.7

(51)Int.Cl.

(22)申请日 2017.09.08

G12Q 1/6858(2018.01)

(85)PCT国际申请进入国家阶段日
2020.02.10

G16B 20/20(2019.01)

(86)PCT国际申请的申请数据
PCT/CN2017/101128 2017.09.08

(87)PCT国际申请的公布数据
W02019/047181 ZH 2019.03.14

(71)申请人 深圳华大生命科学研究院
地址 518083 广东省深圳市盐田区北山工
业区综合楼

(72)发明人 郭瑞东 贾超

(74)专利代理机构 北京清亦华知识产权代理事
务所(普通合伙) 11201

代理人 张立

(54)发明名称

基于低深度基因组测序进行基因分型的方法、装置及其用途

(57)摘要

提供了一种基于低深度基因组测序进行基因分型的方法。其中,该方法包括:(a)对待测样本全基因组进行低深度基因组测序,以便获得由多个测序数据构成的测序结果;(b)针对至少一个已知变异位点,构建所述已知变异位点的参考序列集,所述参考序列集含有所述已知变异位点的变异类型以及所述变异位点的上下游序列;(c)将步骤(a)中所得到的所述测序结果与所述参考序列集进行比对,以便确定各已知变异位点的比对结果,所述比对结果包括测序结果的匹配变异类型以及所述匹配变异类型的匹配次数;以及(d)基于所述比对结果,确定所述已知变异位点的高概率变异类型。