

【公報種別】特許法第17条の2の規定による補正の掲載

【部門区分】第6部門第3区分

【発行日】令和3年7月26日(2021.7.26)

【公表番号】特表2020-537795(P2020-537795A)

【公表日】令和2年12月24日(2020.12.24)

【年通号数】公開・登録公報2020-052

【出願番号】特願2020-522707(P2020-522707)

【国際特許分類】

G 16 B 40/00 (2019.01)

G 16 B 20/00 (2019.01)

【F I】

G 16 B 40/00

G 16 B 20/00

【手続補正書】

【提出日】令和3年6月11日(2021.6.11)

【手続補正1】

【補正対象書類名】特許請求の範囲

【補正対象項目名】全文

【補正方法】変更

【補正の内容】

【特許請求の範囲】

【請求項1】

分子バリアントの表現型の影響を予測する、コンピュータで実施される方法であって、

(a) エビデンスデータを含むエビデンスモデルを記録することと、

(b) 生成データに基づいて、前記エビデンスデータに関する検証性能データを評価することと、

(c) 前記エビデンスモデルに関する裏付けデータのハッシュ値を生成することと、

(d) 前記エビデンスモデルに関する検定データの受信に応じて、前記エビデンスデータと前記検定データとに基づいて、前記エビデンスモデルに関する検定性能データを評価することと、

(e) 前記検証性能データ又は前記検定性能データに基づいて、ターゲットエンティティに関するエビデンスモデルのセットにおいて前記エビデンスモデルを順位付けすることと、

(f) バリアント解釈端末からの、前記ターゲットエンティティに関する分子バリアントの予測された表現型の影響へのクエリに応じて、順位付けに基づいて、前記ターゲットエンティティに関する最も性能のよいエビデンスモデルを用いて予測された表現型の影響を提供することと、を含み、

(i) 前記エビデンスデータは、前記ターゲットエンティティに関する分子バリアントの予測される表現型の影響を記述し、

(ii) 前記ハッシュ値の生成により、前記エビデンスモデルに関する検定データの受信に応じて、前記エビデンスデータの予測評価が可能になり、

(iii) 前記エビデンスモデルに関する裏付けデータのハッシュ値を、分散型データベースであって、前記ハッシュ値を前記裏付けデータに関連付けるものである前記分散型データベースに格納する、方法。

【請求項2】

前記ターゲットエンティティは、機能性の要素、分子、又は分子バリアント、及び関心の表現型を含む、請求項1に記載の方法。

【請求項3】

前記エビデンスモデルを記録することは、生成データに基づいてエビデンスモデルを生成することを含む、請求項1に記載の方法。

【請求項4】

前記エビデンスモデルを記録することは、前記エビデンスモデル又は前記エビデンスデータをインポートすることを含む、請求項1に記載の方法。

【請求項5】

前記裏付けデータは、前記エビデンスデータ、前記生成データ、前記検定データ、前記検証性能データ、又は検定性能データ、又はこれらの組合せから生成される、請求項1に記載の方法。

【請求項6】

前記エビデンスモデルに関する裏付けデータのハッシュ値は、タイムスタンプと共に、分散型データベースの中に格納される、請求項1に記載の方法。

【請求項7】

前記生成データは、臨床知識ベースから受信する、請求項3に記載の方法。

【請求項8】

前記検証性能データを評価することは：

(1) 前記エビデンスモデル及びモデル検証技術を用いて、前記生成データにおける前記ターゲットエンティティの1又は複数の分子バリアントに関する表現型の影響のスコアを算出すること；

(2) 関心の性能尺度を用いて、前記表現型の影響のスコアに基づいて検証性能データを生成することと、を含む、請求項1に記載の方法。

【請求項9】

前記検定性能データを評価することは：

(1) 前記エビデンスモデル及びモデル検証技術を用いて、前記検定データにおける前記ターゲットエンティティの1又は複数の分子バリアントに関する表現型の影響のスコアを算出すること；

(2) 関心の性能尺度を用いて、前記表現型の影響のスコアに基づいて検定性能データを生成することと、を含む、請求項1に記載の方法。

【請求項10】

請求項1に記載の方法、前記分散型データベースは不变である。

【請求項11】

前記分散型データベースはブロックチェーンデータ構造である、請求項1に記載の方法。

【請求項12】

前記分散型データベースは分散型フィードである、請求項1に記載の方法。

【請求項13】

前記生成データに基づくエビデンスモデルは、

(i) 機械学習技術、

(ii) 機能分析、

(iii) 生物物理学的シミュレーション、又は、

(iv) これらの組合せ、を用いて生成される、請求項3に記載の方法。

【請求項14】

前記機械学習技術は、教師なし、教師付き、又は半教師付きである、請求項13に記載の方法。

【請求項15】

前記バリアント解釈端末に対して監査記録を提供することをさらに含むものであって、

(i) 前記監査記録は、前記分散型データベースの中の裏付けデータに関するエントリを照会し、

また (ii) 前記監査記録により、前記バリアント解釈端末が、裏付けデータの内容及び裏付けデータの作成の時刻を監査できるようになる、請求項1に記載の方法。

【請求項 16】

バリアント解釈端末システムであって、
(i) メモリと、
(i i) 前記メモリと結合した少なくとも 1 つのプロセッサであって、
該少なくとも 1 つのプロセッサは、
(a) ターゲットエンティティに関する性能尺度のセットを満たすエビデンスモデルの
裏付けデータに関して、バリアント解釈システムに支援クエリを送信し、
(b) 前記バリアント解釈システムから、前記裏付けデータと前記裏付けデータに関連
付けられた監査記録とを受信し、
(c) 前記裏付けデータに関する監査記録を含むものである監査クエリを、分散型データ
構造に送信し、
(d) 前記監査クエリの送信に応じて、前記分散型データベースから、監査記録に関する
検証の証明書を受信し、
(e) 前記監査記録に基づくある時点における前記裏付けデータのデータ状態を決定す
るように構成された、前記少なくとも 1 つのプロセッサと、を備え、
前記少なくとも 1 つのプロセッサは、
(1) 前記エビデンスモデルに関する裏付けデータのハッシュ値を算出し、分散型データ
ベースの中に前記ハッシュ値を格納し、
(2) 前記ハッシュ値が、前記エビデンスモデルに関する裏付けデータに関する監査記録
の中のハッシュ値と合致するかを判断するように構成されるものである、バリアント解釈
端末システム。

【請求項 17】

前記ターゲットエンティティは、機能性の要素、分子、又は分子バリアント、及び関心
の表現型を含む、請求項 16 に記載のシステム。

【手続補正 2】

【補正対象書類名】明細書

【補正対象項目名】0019

【補正方法】変更

【補正の内容】

【0019】

一部の態様においては、少なくとも 1 つのプロセッサは、エビデンスモデルに関する裏
付けデータのハッシュ値を算出し；当該ハッシュ値が、エビデンスモデルに関する裏付け
データに関する監査記録の中のハッシュ値と合致するかを判断するように構成されている
。一部の態様においては、ターゲットエンティティは、機能性の要素、分子、又は分子バ
リアント、及び関心の表現型を含む。

本発明は、例えば、以下の項目を提供する。

(項目 1)

分子バリアントの表現型の影響を予測する、コンピュータで実施される方法であって、
(a) エビデンスデータを含むエビデンスモデルを記録することと、
(b) 生成データに基づいて、前記エビデンスデータに関する検証性能データを評価する
ことと、
(c) 前記エビデンスモデルに関する裏付けデータのハッシュ値を生成することと、
(d) 前記エビデンスモデルに関する検定データの受信に応じて、前記エビデンスデータ
と前記検定データとに基づいて、前記エビデンスモデルに関する検定性能データを評価す
ることと、
(e) 前記検証性能データ又は前記検定性能データに基づいて、ターゲットエンティティ
に関するエビデンスモデルのセットにおいて前記エビデンスモデルを順位付けすることと
、
(f) バリアント解釈端末からの、前記ターゲットエンティティに関する分子バリアント
の予測された表現型の影響へのクエリに応じて、順位付けに基づいて、前記ターゲットエ

ンティティに関する最も性能のよいエビデンスモデルを用いて予測された表現型の影響を提供することと、を含み、

(i) 前記エビデンスデータは、前記ターゲットエンティティに関して分子バリアントの予測される表現型の影響を記述し、

(ii) 前記ハッシュ値の生成により、前記エビデンスモデルに関する検定データの受信に応じて、前記エビデンスデータの予測評価が可能になり、

(iii) 前記エビデンスモデルに関する裏付けデータのハッシュ値を、分散型データベースであって、前記ハッシュ値を前記裏付けデータに関連付けるものである前記分散型データベースに格納する、方法。

(項目2)

前記ターゲットエンティティは、機能性の要素、分子、又は分子バリアント、及び関心の表現型を含む、項目1に記載の方法。

(項目3)

前記エビデンスモデルを記録することは、生成データに基づいてエビデンスモデルを生成することを含む、項目1に記載の方法。

(項目4)

前記エビデンスモデルを記録することは、前記エビデンスモデル又は前記エビデンスデータをインポートすることを含む、項目1に記載の方法。

(項目5)

前記裏付けデータは、前記エビデンスデータ、前記生成データ、前記検定データ、前記検証性能データ、又は検定性能データ、又はこれらの組合せから生成される、項目1に記載の方法。

(項目6)

前記エビデンスモデルに関する裏付けデータのハッシュ値は、タイムスタンプと共に、分散型データベースの中に格納される、項目1に記載の方法。

(項目7)

前記生成データは、臨床知識ベースから受信する、項目3に記載の方法。

(項目8)

前記検証性能データを評価することは：

(1) 前記エビデンスモデル及びモデル検証技術を用いて、前記生成データにおける前記ターゲットエンティティの1又は複数の分子バリアントに関する表現型の影響のスコアを算出することと；

(2) 関心の性能尺度を用いて、前記表現型の影響のスコアに基づいて検証性能データを生成することと、を含む、項目1に記載の方法。

(項目9)

前記検定性能データを評価することは：

(1) 前記エビデンスモデル及びモデル検証技術を用いて、前記検定データにおける前記ターゲットエンティティの1又は複数の分子バリアントに関する表現型の影響のスコアを算出することと；

(2) 関心の性能尺度を用いて、前記表現型の影響のスコアに基づいて検定性能データを生成することと、を含む、項目1に記載の方法。

(項目11)

項目1に記載の方法、前記分散型データベースはは不变である。

(項目13)

前記分散型データベースはブロックチェーンデータ構造である、項目1に記載の方法。

(項目14)

前記分散型データベースは分散型フィードである、項目1に記載の方法。

(項目15)

バリアント解釈端末システムであって、

(i) メモリと、

(i i) 前記メモリと結合した少なくとも 1 つのプロセッサであって、
該少なくとも 1 つのプロセッサは、

(a) ターゲットエンティティに関する性能尺度のセットを満たすエビデンスモデルの
裏付けデータに関して、バリアント解釈システムに支援クエリを送信し、

(b) 前記バリアント解釈システムから、前記裏付けデータと前記裏付けデータに関する
監査記録とを受信し、

(c) 前記裏付けデータに関する監査記録を含むものである監査クエリを、分散型データ
構造に送信し、

(d) 前記監査クエリの送信に応じて、前記分散型データベースから、監査記録に関する
検証の証明書を受信し、

(e) 前記監査記録に基づくある時点における前記裏付けデータのデータ状態を決定す
るように構成された、前記少なくとも 1 つのプロセッサと、を備え、

前記少なくとも 1 つのプロセッサは、

(1) 前記エビデンスモデルに関する裏付けデータのハッシュ値を算出し、分散型データ
ベースの中に前記ハッシュ値を格納し、

(2) 前記ハッシュ値が、前記エビデンスモデルに関する裏付けデータに関する監査記録
の中のハッシュ値と合致するかを判断するように構成されるものである、バリアント解釈
端末システム。

(項目 17)

前記ターゲットエンティティは、機能性の要素、分子、又は分子バリアント、及び関心
の表現型を含む、項目 15 に記載のシステム。

(項目 18)

前記生成データに基づくエビデンスモデルは、

(i) 機械学習技術、

(i i) 機能分析、

(i i i) 生物物理学的シミュレーション、又は、

(i v) これらの組合せ、を用いて生成される、項目 3 に記載の方法。

(項目 19)

前記機械学習技術は、教師なし、教師付き、又は半教師付きである、項目 18 に記載の
方法。

(項目 20)

項目 15 記載のバリアント解釈端末に対して監査記録を提供することをさらに含むもの
であって、

(i) 前記監査記録は、前記分散型データベースの中の裏付けデータに関するエントリを
照会し、

また (i i) 前記監査記録により、前記バリアント解釈端末が、裏付けデータの内容及び
裏付けデータの作成の時刻を監査できるようになる、項目 1 に記載の方法。