

# (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

(43) 国际公布日  
2020 年 4 月 2 日 (02.04.2020)



(10) 国际公布号  
**WO 2020/062001 A1**

- (51) 国际专利分类号:  
*G16B 20/00* (2019.01) *C12Q 1/68* (2018.01)
- (21) 国际申请号: PCT/CN2018/108252
- (22) 国际申请日: 2018 年 9 月 28 日 (28.09.2018)
- (25) 申请语言: 中文
- (26) 公布语言: 中文
- (71) 申请人: 深圳百诺国际生命科技有限公司(SHEN-ZHEN BAINUO INTERNATIONAL LIFE SCIENCE AND TECHNOLOGY CO., LTD.) [CN/CN]; 中国广东省深圳市南山区西丽街道高新北区松坪山路 1 号源兴科技大厦东座 201 室, Guangdong 518000 (CN)。
- (72) 发明人: 辛泉预(XIN, Quanyu); 中国广东省深圳市南山区西丽街道高新北区松坪山路 1 号源兴科技大厦东座 201 室, Guangdong 518000 (CN)。

杨政(YANG, Zheng); 中国广东省深圳市南山区西丽街道高新北区松坪山路 1 号源兴科技大厦东座 201 室, Guangdong 518000 (CN)。 贺立文(HE, Liwen); 中国广东省深圳市南山区西丽街道高新北区松坪山路 1 号源兴科技大厦东座 201 室, Guangdong 518000 (CN)。

(74) 代理人: 深圳市恒申知识产权事务所(普通合伙)(HENSEN INTELLECTUAL PROPERTY FIRM); 中国广东省深圳市福田区南园路 68 号上步大厦 10H, Guangdong 518000 (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, 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,

(54) Title: GENE DETECTION METHOD AND GENE DETECTION SYSTEM

(54) 发明名称: 基因检测方法及基因检测系统



(57) Abstract: Disclosed is a gene detection method, comprising: transmitting gene data to be detected and gold standard gene data simultaneously to a gene detection program so that the gene detection program performs gene detection on the gene data to be detected and the gold standard gene data respectively to obtain a detection result of the gene data to be detected and a detection result of the gold standard gene data; comparing the detection result of the gold standard gene data with a preset standard detection result; if the comparison result is determined to be valid, determining that the gene detection program has produced a correct detection result in respect of the gene data to be detected; and if the comparison result is determined to be invalid, determining that the result of the gene data to be detected is incorrect.

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,  
SM, ST, SV, SY, TH, TJ, TM, TN, TR, TT, TZ, UA, UG,  
US, UZ, VC, VN, 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: 一种基因检测方法, 包括: 将待检测基因数据和金标准基因数据同时发送至基因检测程序, 以使基因检测程序分别对待检测基因数据和金标准基因数据进行基因检测, 得到待检测基因数据的检测结果和金标准基因数据的检测结果; 将金标准基因数据的检测结果与预置的标准检测结果进行比对; 若比对结果确定有效, 则确定基因检测程序对待检测基因数据的检测结果正确; 若确定无效, 则确定待检测基因数据的检测结果错误。

## 基因检测方法及基因检测系统

### 技术领域

[0001] 本发明属于基因检测领域，尤其涉及一种基因检测方法及基因检测系统。

### 背景技术

[0002] 基因是遗传的基本单元，携带有遗传信息的DNA或RNA序列，通过复制，把遗传信息传递给下一代，指导蛋白质的合成来表达自己所携带的遗传信息，从而控制生物个体的性状表达。基因检测是通过血液、其他体液、或细胞对DNA进行检测的技术，是取被检测者外周静脉血或其他组织细胞，扩增其基因信息后，通过特定设备对被检测者细胞中的DNA分子信息作检测，分析它所含有的基因类型和基因缺陷及其表达功能是否正常的一种方法，从而使人们能了解自己的基因信息，明确病因或预知身体患某种疾病的风险。

[0003] 现有的基因检测在具体的检测过程中，容易出现参数变动的情况，如检测者在进行基因检测时，上一检测者对检测仪器的相关参数进行了修改，或者对部分检测项目的参数进行了修改而未进行通知，则检测者在进行检测时，无法知道具体修改的参数或者项目，在得到检测结果后，也无法判断该检测结果是否是正确结果，若检测结果与之前的不一致，则需要对每一项目、每一细节的排查，导致检测效率低。

### 发明概述

### 技术问题

[0004] 本发明所要解决的技术问题在于提供一种基因检测方法及基因检测系统，旨在解决现有技术在进行基因检测时，无法有效确定本次检测结果是否正确的问题。

### 问题的解决方案

### 技术解决方案

[0005] 本发明是这样实现的，一种基因检测方法，包括：

[0006] 将待检测基因数据和金标准基因数据同时发送至基因检测程序，以使所述基因

检测程序分别对所述待检测基因数据和所述金标准基因数据进行基因检测，得到所述待检测基因数据的检测结果和所述金标准基因数据的检测结果；

[0007] 将所述金标准基因数据的检测结果与预置的标准检测结果进行比对；

[0008] 若比对结果确定有效，则确定所述基因检测程序对所述待检测基因数据的检测结果正确；

[0009] 若对比结果确定无效，则确定所述待检测基因数据的检测结果错误。

[0010] 进一步地，所述将待检测基因数据和金标准基因数据同时发送至基因检测程序包括：

[0011] 将所述待检测基因数据与所述金标准基因数据进行打包，得到待检测数据包；

[0012] 将所述待检测数据包发送给所述基因检测程序。

[0013] 进一步地，所述将所述待检测基因数据与所述金标准基因数据进行打包，得到待检测数据包包括：

[0014] 将所述待检测基因数据与所述金标准基因数据进行打包，得到初始数据包；

[0015] 对所述初始数据包进行加密，得到所述待检测数据包；

[0016] 则所述基因检测程序分别对所述待检测基因数据和所述金标准基因数据进行基因检测包括：

[0017] 所述基因检测程序根据解密密钥对所述待检测数据包进行解密，得到所述初始数据包；

[0018] 对所述初始数据包进行解压，得到所述待检测基因数据和所述金标准基因数据，根据所述待检测基因数据和所述金标准基因数据进行基因检测。

[0019] 进一步地，所述将所述金标准基因数据的检测结果与预置的标准检测结果进行比对包括：

[0020] 在标准检测结果列表中，查找所述金标准基因数据对应的标准检测结果；

[0021] 将所述金标准基因数据的检测结果与查找得到的标准检测结果进行比对得到比对结果。

[0022] 进一步地，判断所述对比结果是否有效的步骤包括：

[0023] 判断所述金标准基因数据的检测结果与所述标准检测结果的相似度是否在预置范围内；

- [0024] 若所述相似度在所述预置范围内，则确定所述对比结果有效；
- [0025] 若所述相似度不在所述预置范围内，则确定所述对比结果无效。
- [0026] 进一步地，所述金标准基因数据至少包括一个预先进行基因检测验证的基因检测结果数据。
- [0027] 本发明实施例还提供了一种基因检测系统，包括：
- [0028] 检测单元，用于将待检测基因数据和金标准基因数据同时发送至基因检测程序，以使所述基因检测程序分别对所述待检测基因数据和所述金标准基因数据进行基因检测，得到所述待检测基因数据的检测结果和所述金标准基因数据的检测结果；
- [0029] 比对单元，用于将所述金标准基因数据的检测结果与预置的标准检测结果进行比对，若比对结果确定有效，则确定所述基因检测程序对所述待检测基因数据的检测结果正确，若对比结果确定无效，则确定所述待检测基因数据的检测结果错误。
- [0030] 进一步地，所述检测单元具体用于：
- [0031] 将所述待检测基因数据与所述金标准基因数据进行打包，得到待检测数据包；
- [0032] 将所述待检测数据包发送给所述基因检测程序。
- [0033] 进一步地，所述检测单元还用于：
- [0034] 将所述待检测基因数据与所述金标准基因数据进行打包，得到初始数据包；
- [0035] 对所述初始数据包进行加密，将得到待检测数据包发送给基因检测程序，以使所述基因检测程序根据解密密钥对所述待检测数据包进行解密，得到所述初始数据包，并对所述初始数据包进行解压，得到所述待检测基因数据和所述金标准基因数据，根据所述待检测基因数据和所述金标准基因数据进行基因检测。
- [0036] 进一步地，所述对比单元还用于：
- [0037] 判断所述金标准基因数据的检测结果与所述标准检测结果的相似度是否在预置范围内，若所述相似度在所述预置范围内，则确定所述对比结果有效；若所述相似度不在所述预置范围内，则确定所述对比结果无效。

发明的有益效果

有益效果

[0038] 本发明与现有技术相比，有益效果在于：本发明实施例在进行基因检测时，将待检测基因数据和金标准基因数据发送给基因检测程序，使基因检测程序对该待检测基因数据进行检测的同时，也对该金标准基因数据进行基因检测，得到待检测基因数据的检测结果和金标准基因数据的检测结果，将该金标准基因数据的检测结果与预置的标准检测结果进行比对，若得到的比对结果确定有效，则确定此次待检测基因数据的检测结果正确，若无效，则确定此次待检测基因数据的检测结果错误。本发明实施例对待检测基因数据进行检测时，同时对预先进行检测验证的金标准基因数据进行检测，根据得到的金标准基因数据的检测结果确定此次待检测基因数据的结果是否正确，本发明实施例可以根据金标准基因数据的检测结果确定待检测基因数据的检测结果是否正确，在同时因为在进行每个项目的检测时均有金标准基因数据参与，所以可以了解到具体是哪个检测项目出现问题，有效地避免错误的发生率。

## 对附图的简要说明

### 附图说明

[0039] 图1是本发明实施例提供的一种基因检测方法的流程图；

[0040] 图2是本发明实施例提供的一种基因检测系统的结构示意图。

## 发明实施例

### 本发明的实施方式

[0041] 为了使本发明的目的、技术方案及优点更加清楚明白，以下结合附图及实施例，对本发明进行进一步详细说明。应当理解，此处所描述的具体实施例仅仅用以解释本发明，并不用于限定本发明。

[0042] 图1示出了本发明实施例提供一种基因检测方法，包括：

[0043] S101，将待检测基因数据和金标准基因数据同时发送至基因检测程序，以使所述基因检测程序分别对所述待检测基因数据和所述金标准基因数据进行基因检测，得到所述待检测基因数据的检测结果和所述金标准基因数据的检测结果；

[0044] S102，将所述金标准基因数据的检测结果与预置的标准检测结果进行比对；

[0045] S103，若比对结果确定有效，则确定所述基因检测程序对所述待检测基因数据的检测结果正确；

- [0046] S104, 若对比结果确定无效, 则确定所述待检测基因数据的检测结果错误。
- [0047] 在步骤S101中, 基因检测系统将待检测基因数据和金标准基因数据同时发送给基因检测程序, 该基因检测程序在接收到该待检测基因数据和该金标准基因数据后, 将按照正常的基因检测流程对该待检测基因数据和该金标准基因数据进行检测, 得到该待检测基因数据的检测结果和该金标准基因数据的检测结果。具体地, 在本发明实施例中, 基因检测程序具备按照正常检测流程同时处理两组或者两组以上数据的能力。在本发明实施例中, 因为同时对待检测基因数据和作为检测标准的金标准基因数据进行基因检测, 因此, 在判断此次待检测基因数据的检测结果是否正确时, 只需要判断该金标准基因数据的检测结果是否与预先进行检测验证的标准检测结果一致, 就能够确定此次对待检测基因数据的检测结果是否正确。通过本实施例, 能够快速知道此次检测结果的正确性, 若检测结果不正确, 能够根据金标准基因数据的检测结果确定在哪个步骤发生了错误, 或者哪个检测项目的发生参数的变动等, 方便快捷。
- [0048] 更具体地, 在步骤S101中, 待检测基因数据和金标准基因数据进入基因检测程序后采用多任务并发进行检测的方式, 相互之间不会干扰, 二者在基因检测过程使用共同的基因检测程序和配置参数。
- [0049] 本发明实施例中, 基因检测程序能够对数据包进行基因检测, 则在步骤S101中, 将待检测基因数据与金标准基因数据进行打包, 得到待检测数据包, 将该待检测数据包发送给基因检测程序, 基因检测程序在接收到该待检测数据包后, 将对该待检测数据包进行解压, 得到该待检测数据和该金标准基因数据, 更具体地, 为了保证数据的完整性和保密性, 在对该待检测基因数据和该金标准基因数据进行打包后, 在对打包得到的初始数据包进行加密, 得到待检测数据包, 具体的加密方法可以预先进行设置, 加解密的密钥预先保存在基因检测程序中, 基因检测程序在接收到该经过加密后的待检测数据包后, 将按照解密密钥对该待检测数据包进行解密, 得到初始数据包, 再继续对该初始数据包进行解压, 得到待检测基因数据和金标准基因数据后进行基因检测。更具体, 基因检测系统对初始数据包进行加密之前, 还会加入验证码, 将该验证码和该初始数据包进行加密, 得到待检测数据包。在本实施例中, 该验证码为单次有效, 即

待检测数据包经解密后得到初始数据包和验证码，若对该验证码进行读取，则该验证码立刻失效。基因检测程序在对待检测数据包进行解密，对解码后的验证码进行验证，若该验证码无效或者错误，则基因检测程序立刻停止进行基因检测，同时发出提示信息，用于提示当前待检测基因数据错误。应该说明的是，在本发明实施例中，待检测数据和金标准基因数据进行打包加密，可以贯彻基因检测的整个流程，即从始至终仅进行一次打包加密，基因检测程序也仅进行一次解密及验证码的判断，也可以在每一个项目进行时，进行打包和加密。在本实施例中，进行打包加密，能够很好的避免该待检测基因数据因为受到攻击或者篡改出现非程序变化或者检测机械的错误。

[0050] 本实施例中，步骤S102采用的是列表对比的方法，即预先使用各金标准基因数据在标准状况、标准条件下进行基因检测，将得到的数据以列表的形式进行保存，在具体的基因检测过程中，可以将检测到金标准基因数据的检测结果与列表中的结果进行比对，若对比结果有效，则确定此次检测结果没有发生检测条件、或者检测器材没有发生变化，确定此次检测完全符合预先设置的各标准状况、标准条件等。更具体地，在本发明实施例中，金标准基因数据可以设置一个或者多个，单个金标准基因数据可以贯穿整个检测的过程，也可以不同的项目使用不同的金标准基因数据。同时，金标准基因数据的检测结果包括一个或者多个，若基因检测仅进行某一方面的检测，则该金标准基因数据的检测结果仅为一个，若基因检测包括若干个项目，则该金标准基因数据的检测结果包括若干个结果，表示每个项目、每个流程的结果。通过对每个结果进行比对，可以清楚的了解到在基因检测过程中，是哪个环节或者哪个项目发生的变化。具体地，判断对比结果是否有效的方法可以预先设置一个相似度的范围，在具体应用中，判断该金标准基因数据的检测结果与该标准检测结果的相似度是否在预置的相似度的范围内，若此次的相似度在该预置的相似度范围内，则确定该对比结果有效，若不在，则确定该对比结果无效。更具体地，因为在实际检测过程中，金标准基因数据的检测结果可能不完全一致，当金标准基因数据的检测结果与标准检测结果的相似度达到预置的百分比，就认为此次金标准基因数据的检测结果是正确的。

[0051] 下面，通过具体的使用例对本发明实施例进行进一步地解释：

[0052] 需要对待检测基因数据A进行基因检测，则将待检测基因数据A和金标准基因数据B一起发送至基因检测程序，基因检测程序按照检测流程完成对待检测基因数据A和金标准基因数据B的检测，得到待检测基因数据A的检测结果a和金标准基因数据B的检测结果b，将检测结果b与该金标准基因数据B的标准检测结果b'进行比对，确定检测结果b的所有数值及表示均与标准检测结果b'一致，则确定此次待检测基因数据A的检测结果a正确，可以使用该检测结果a进行后续流程。

[0053] 更进一步地，考虑到实际使用中，基因检测程序只能对单一数据进行检测，本发明实施例还提供了另外一种方式进行检测。

[0054] 在步骤S101中，将该金标准基因数据插入该待检测基因数据，得到单条预处理基因，将该预处理基因发送给该基因检测程序，以使该基因检测程序对该预处理基因进行基因检测，得到检测结果，该检测结果包括该待检测基因数据的检测结果和该金标准基因数据的检测结果。

[0055] 具体地，将该金标准基因数据插入该待检测基因数据，一般选择插入该待检测基因数据的头部或尾部，以不影响该待检测基因数据的组成及后续检测结果为目的。在基因检测程序对插入金标准基因数据的待检测基因数据进行基因检测后，将得到待检测基因数据+金标准基因数据的单条检测结果。基因检测系统将提取该条检测结果中的金标准基因数据对应的检测结果，将该金标准基因数据的检测结果与预先经过检测验证的标准检测结果进行比对，若一致。则表示此次待检测基因数据的检测结果正确。

[0056] 下面通过一个具体的使用例对本发明实施例进行进一步地阐述：

[0057] 需要对待检测基因数据A进行基因检测，将金标准基因数据B插入待检测基因数据A的尾部，得到预处理基因C，该预处理基因的数据形式为A+B的形式，将该预处理基因发送给基因检测程序，该基因检测程序对预处理基因C进行检测，得到检测结果c，提取该检测结果中金标准基因数据B对应的检测结果b，将该检测结果b与该金标准基因数据B的标准检测结果b'进行比对，确定检测结果b的所有数值及表示均与标准检测结果b'一致，则确定此次待检测基因数据A的检测结果a正确，可以使用该检测结果a进行后续流程。

- [0058] 图2示出了本发明实施例提供的一种基因检测系统，包括：
- [0059] 检测单元201，用于将待检测基因数据和金标准基因数据同时发送至基因检测程序，以使所述基因检测程序分别对所述待检测基因数据和所述金标准基因数据进行基因检测，得到所述待检测基因数据的检测结果和所述金标准基因数据的检测结果；
- [0060] 比对单元202，用于将所述金标准基因数据的检测结果与预置的标准检测结果进行比对，若比对结果确定有效，则确定所述基因检测程序对所述待检测基因数据的检测结果正确，若对比结果确定无效，则确定所述待检测基因数据的检测结果错误。
- [0061] 进一步地，检测单元201具体用于：
- [0062] 将所述待检测基因数据与所述金标准基因数据进行打包，得到待检测数据包；
- [0063] 将所述待检测数据包发送给所述基因检测程序。
- [0064] 进一步地，检测单元201还用于：
- [0065] 将所述待检测基因数据与所述金标准基因数据进行打包，得到初始数据包；
- [0066] 对所述初始数据包进行加密，将得到待检测数据包发送给基因检测程序，以使所述基因检测程序根据解密密钥对所述待检测数据包进行解密，得到所述初始数据包，并对所述初始数据包进行解压，得到所述待检测基因数据和所述金标准基因数据，根据所述待检测基因数据和所述金标准基因数据进行基因检测。
- [0067] 进一步地，对比单元202还用于：
- [0068] 判断所述金标准基因数据的检测结果与所述标准检测结果的相似度是否在预置范围内，若所述相似度在所述预置范围内，则确定所述对比结果有效；若所述相似度不在所述预置范围内，则确定所述对比结果无效。
- [0069] 在本申请所提供的几个实施例中，应该理解到，所揭露的方法和装置，可以通过其它的方式实现。例如，以上所描述的装置实施例仅仅是示意性的，例如，所述模块的划分，仅仅为一种逻辑功能划分，实际实现时可以有另外的划分方式，例如多个模块或组件可以结合或者可以集成到另一个装置，或一些特征可以忽略，或不执行。另一点，所显示或讨论的相互之间的耦合或直接耦合或通信连接可以是通过一些接口，装置或模块的间接耦合或通信连接，可以是电性

、机械或其它的形式。

[0070] 所述作为分离部件说明的模块可以是或者也可以不是物理上分开的，作为模块显示的部件可以是或者也可以不是物理模块，即可以位于一个地方，或者也可以分布到多个网络模块上。可以根据实际的需要选择其中的部分或者全部模块来实现本实施例方案的目的。

[0071] 另外，在本发明各个实施例中的各功能模块可以集成在一个处理模块中，也可以是各个模块单独物理存在，也可以两个或两个以上模块集成在一个模块中。上述集成的模块既可以采用硬件的形式实现，也可以采用软件功能模块的形式实现。

[0072] 所述集成的模块如果以软件功能模块的形式实现并作为独立的产品销售或使用，可以存储在一个计算机可读取存储介质中。基于这样的理解，本发明的技术方案本质上或者说对现有技术做出贡献的部分或者该技术方案的全部或部分可以以软件产品的形式体现出来，该计算机软件产品存储在一个存储介质中，包括若干指令用以使得一台计算机设备（可以是个人计算机、服务器或者网络设备）执行本发明各个实施例所述方法的全部或部分步骤。而前述的存储介质包括：U盘、移动硬盘、只读存储器（ROM，Read-Only Memory）、随机存取存储器（RAM，Random Access Memory）、磁碟或者光盘等各种可以存储程序代码的介质。

[0073] 需要说明的是，对于前述的各方法实施例，为了简便描述，故将其都表述为一系列的动作组合，但是本领域技术人员应该知悉，本发明并不受所描述的动作顺序的限制，因为依据本发明，某些步骤可以采用其它顺序或者同时进行。其次，本领域技术人员也应该知悉，说明书中所描述的实施例均属于优选实施例，所涉及的动作和模块并不一定都是本发明所必须的。

[0074] 在上述实施例中，对各个实施例的描述都各有侧重，某个实施例中未详述的部分，可以参见其它实施例的相关描述。

[0075] 以上为对本发明所提供的一种基因检测方法及系统的描述，对于本领域的技术人员，依据本发明实施例的思想，在具体实施方式及应用范围上均会有改变之处，综上，本说明书内容不应理解为对本发明的限制。

## 权利要求书

- [权利要求 1] 一种基因检测方法，其特征在于，包括：
- 将待检测基因数据和金标准基因数据同时发送至基因检测程序，以使所述基因检测程序分别对所述待检测基因数据和所述金标准基因数据进行基因检测，得到所述待检测基因数据的检测结果和所述金标准基因数据的检测结果；
- 将所述金标准基因数据的检测结果与预置的标准检测结果进行比对；
- 若比对结果确定有效，则确定所述基因检测程序对所述待检测基因数据的检测结果正确；
- 若对比结果确定无效，则确定所述待检测基因数据的检测结果错误。
- [权利要求 2] 如权利要求1所述的基因检测方法，其特征在于，所述将待检测基因数据和金标准基因数据同时发送至基因检测程序包括：
- 将所述待检测基因数据与所述金标准基因数据进行打包，得到待检测数据包；
- 将所述待检测数据包发送给所述基因检测程序。
- [权利要求 3] 如权利要求2所述的基因检测方法，其特征在于，所述将所述待检测基因数据与所述金标准基因数据进行打包，得到待检测数据包包括：
- 将所述待检测基因数据与所述金标准基因数据进行打包，得到初始数据包；
- 对所述初始数据包进行加密，得到所述待检测数据包；
- 则所述基因检测程序分别对所述待检测基因数据和所述金标准基因数据进行基因检测包括：
- 所述基因检测程序根据解密密钥对所述待检测数据包进行解密，得到所述初始数据包；
- 对所述初始数据包进行解压，得到所述待检测基因数据和所述金标准基因数据，根据所述待检测基因数据和所述金标准基因数据进行基因检测。
- [权利要求 4] 如权利要求1所述的基因检测方法，其特征在于，所述将所述金标准

基因数据的检测结果与预置的标准检测结果进行比对包括：

在标准检测结果列表中，查找所述金标准基因数据对应的标准检测结果；

将所述金标准基因数据的检测结果与查找得到的标准检测结果进行比对得到比对结果。

[权利要求 5] 如权利要求1所述的基因检测方法，其特征在于，判断所述对比结果是否有效的步骤包括：

判断所述金标准基因数据的检测结果与所述标准检测结果的相似度是否在预置范围内；

若所述相似度在所述预置范围内，则确定所述对比结果有效；

若所述相似度不在所述预置范围内，则确定所述对比结果无效。

[权利要求 6] 如权利要求1至5任一项所述的基因检测方法，其特征在于，所述金标准基因数据至少包括一个预先进行基因检测验证的基因检测结果数据。

[权利要求 7] 一种基因检测系统，其特征在于，包括：

检测单元，用于将待检测基因数据和金标准基因数据同时发送至基因检测程序，以使所述基因检测程序分别对所述待检测基因数据和所述金标准基因数据进行基因检测，得到所述待检测基因数据的检测结果和所述金标准基因数据的检测结果；

比对单元，用于将所述金标准基因数据的检测结果与预置的标准检测结果进行比对，若比对结果确定有效，则确定所述基因检测程序对所述待检测基因数据的检测结果正确，若对比结果确定无效，则确定所述待检测基因数据的检测结果错误。

[权利要求 8] 如权利要求7所述的基因检测系统，其特征在于，所述检测单元具体用于：

将所述待检测基因数据与所述金标准基因数据进行打包，得到待检测数据包；

将所述待检测数据包发送给所述基因检测程序。

- [权利要求 9]      如权利要求8所述的基因检测方法，其特征在于，所述检测单元还用于：
- 将所述待检测基因数据与所述金标准基因数据进行打包，得到初始数据包；
- 对所述初始数据包进行加密，将得到待检测数据包发送给基因检测程序，以使所述基因检测程序根据解密密钥对所述待检测数据包进行解密，得到所述初始数据包，并对所述初始数据包进行解压，得到所述待检测基因数据和所述金标准基因数据，根据所述待检测基因数据和所述金标准基因数据进行基因检测。
- [权利要求 10]      如权利要求7所述的基因检测系统，其特征在于，所述对比单元还用于：
- 判断所述金标准基因数据的检测结果与所述标准检测结果的相似度是否在预置范围内，若所述相似度在所述预置范围内，则确定所述对比结果有效；若所述相似度不在所述预置范围内，则确定所述对比结果无效。

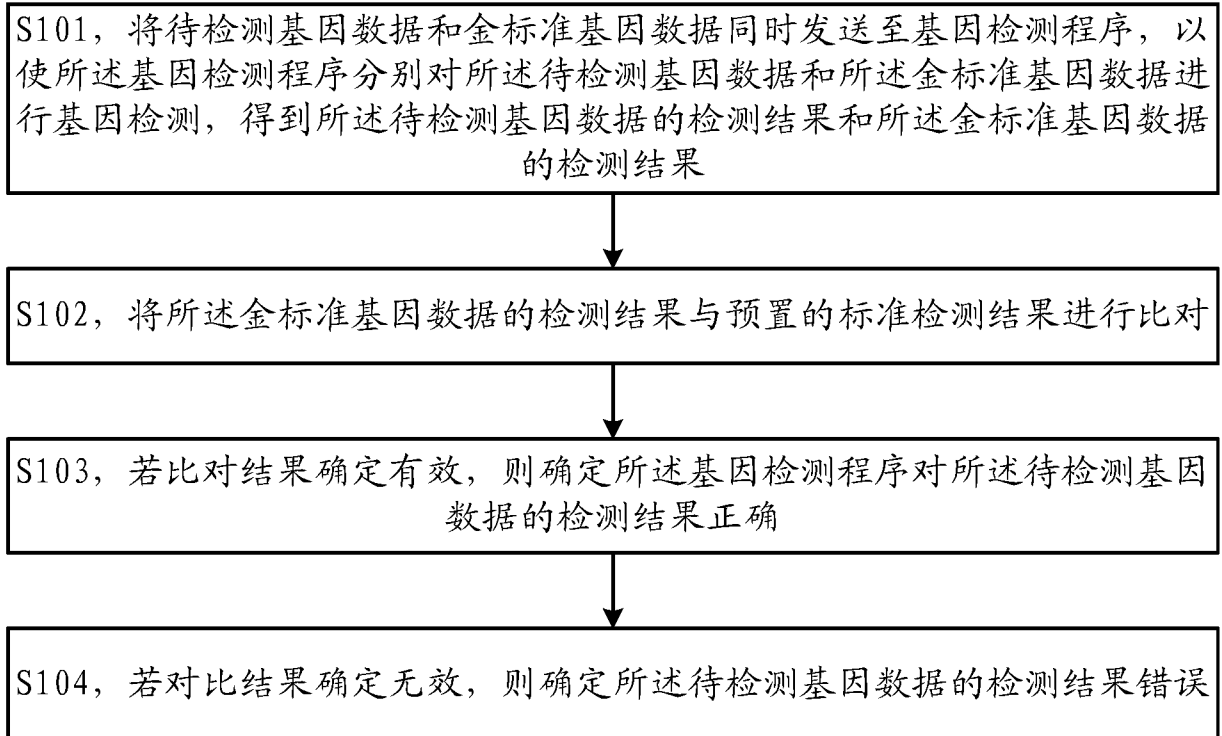


图 1

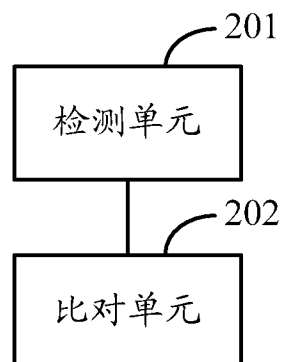


图 2

## INTERNATIONAL SEARCH REPORT

International application No.

PCT/CN2018/108252

**A. CLASSIFICATION OF SUBJECT MATTER**

G16B 20/00(2019.01)i; C12Q 1/68(2018.01)i

According to International Patent Classification (IPC) or to both national classification and IPC

**B. FIELDS SEARCHED**

Minimum documentation searched (classification system followed by classification symbols)

G16B; C12Q

Documentation searched other than minimum documentation to the extent that such documents are included in the fields searched

Electronic data base consulted during the international search (name of data base and, where practicable, search terms used)

CNABS, SIPOABS, DWPI, CNKI, 万方, WANFANG, PubMed, ISI web of knowledge, googlescholar: 基因检测, 内标, 外标, 质控, 标准品, 数据, 分析, 比对, genetic testing, quality control, gene, alignment, database

**C. DOCUMENTS CONSIDERED TO BE RELEVANT**

| Category* | Citation of document, with indication, where appropriate, of the relevant passages                                                                                                                                                                                                           | Relevant to claim No. |
|-----------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------|
| Y         | CN 107066836 A (3D MEDICINES CORPORATION) 18 August 2017 (2017-08-18)<br>claims 1-10                                                                                                                                                                                                         | 1-10                  |
| Y         | 王雁飞 等 (WANG, Yanfei et al.). "使用标准物质进行内部质量控制时的结果评价 (Non-official translation: Evaluation of Results of Internal Quality Control with Reference Materials)"<br><i>现代测量与实验室管理 (Advanced Measurement and Laboratory Management)</i> ,<br>No. no. 1, 31 December 2011 (2011-12-31),<br>pp. 30-31 | 1-10                  |
| A         | 段敏 等 (DUAN, Min et al.). "基因检测实验室的质量管理与认可方法 (Non-official translation: Quality Management and Accreditation Method of Gene Testing Laboratory)"<br><i>临床检验杂志 (Chinese Journal of Clinical Laboratory Science)</i> ,<br>Vol. 36, No. (2), 28 February 2018 (2018-02-28),<br>pp. 135-138       | 1-10                  |
| A         | CN 104520442 A (JOHN HOPKINS UNIVERSITY) 15 April 2015 (2015-04-15)<br>entire document                                                                                                                                                                                                       | 1-10                  |



Further documents are listed in the continuation of Box C.



See patent family annex.

\* Special categories of cited documents:

"A" document defining the general state of the art which is not considered to be of particular relevance

"E" earlier application or patent but published on or after the international filing date

"L" document which may throw doubts on priority claim(s) or which is cited to establish the publication date of another citation or other special reason (as specified)

"O" document referring to an oral disclosure, use, exhibition or other means

"P" document published prior to the international filing date but later than the priority date claimed

"T" later document published after the international filing date or priority date and not in conflict with the application but cited to understand the principle or theory underlying the invention

"X" document of particular relevance; the claimed invention cannot be considered novel or cannot be considered to involve an inventive step when the document is taken alone

"Y" document of particular relevance; the claimed invention cannot be considered to involve an inventive step when the document is combined with one or more other such documents, such combination being obvious to a person skilled in the art

"&amp;" document member of the same patent family

Date of the actual completion of the international search

24 May 2019

Date of mailing of the international search report

27 June 2019

Name and mailing address of the ISA/CN

State Intellectual Property Office of the P. R. China  
No. 6, Xitucheng Road, Jimenqiao Haidian District, Beijing  
100088  
China

Facsimile No. (86-10)62019451

Authorized officer

Telephone No.

## INTERNATIONAL SEARCH REPORT

International application No.

PCT/CN2018/108252

| C. DOCUMENTS CONSIDERED TO BE RELEVANT |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |                       |
|----------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------|
| Category*                              | Citation of document, with indication, where appropriate, of the relevant passages                                                                                                                                                                                                                                                           | Relevant to claim No. |
| A                                      | 王振兴 (WANG, Zhenxing). "基于基因检测比对的实验室信息管理系统设计研究 (Non-official translation: Research on the Design of Laboratory Information Management System Based on Gene Detection and Comparison)"<br>万方数据知识服务平台 (Wanfang Data Knowledge Service Platform),<br>20 May 2015 (2015-05-20),<br>entire document                                                | 1-10                  |
| A                                      | 许杜鹃 (XU, Dujuan). "在医院开展基因检测项目 (Non-official translation: Gene Testing Project in Hospital)"<br>全国普通高等医学院校药学类专业十三五规划教材 药学服务实务 (Non-official translation: Textbook for 13th Five Year Plan of Pharmacy Major in General Medical Colleges and Universities of China, Pharmaceutical Care Practice),<br>31 January 2016 (2016-01-31),<br>p. 169 | 1-10                  |

**INTERNATIONAL SEARCH REPORT**  
**Information on patent family members**

International application No.

**PCT/CN2018/108252**

| Patent document<br>cited in search report |           |   | Publication date<br>(day/month/year) | Patent family member(s) |            |    | Publication date<br>(day/month/year) |
|-------------------------------------------|-----------|---|--------------------------------------|-------------------------|------------|----|--------------------------------------|
| CN                                        | 107066836 | A | 18 August 2017                       | None                    |            |    |                                      |
| CN                                        | 104520442 | A | 15 April 2015                        | WO                      | 2013177265 | A1 | 28 November 2013                     |
|                                           |           |   |                                      | CN                      | 104520442  | B  | 01 May 2018                          |
|                                           |           |   |                                      | CA                      | 2874035    | A1 | 28 November 2013                     |
|                                           |           |   |                                      | AU                      | 2013266341 | B2 | 03 January 2019                      |
|                                           |           |   |                                      | US                      | 2015094222 | A1 | 02 April 2015                        |
|                                           |           |   |                                      | WO                      | 2013177265 | A8 | 16 January 2014                      |
|                                           |           |   |                                      | JP                      | 2015517321 | A  | 22 June 2015                         |
|                                           |           |   |                                      | AU                      | 2013266341 | A1 | 18 December 2014                     |
|                                           |           |   |                                      | EP                      | 2852690    | A1 | 01 April 2015                        |
|                                           |           |   |                                      | EP                      | 2852690    | A4 | 13 January 2016                      |

## 国际检索报告

国际申请号

PCT/CN2018/108252

## A. 主题的分类

G16B 20/00(2019.01)i; C12Q 1/68(2018.01)i

按照国际专利分类(IPC)或者同时按照国家分类和IPC两种分类

## B. 检索领域

检索的最低限度文献(标明分类系统和分类号)

G16B; C12Q

包含在检索领域中的除最低限度文献以外的检索文献

在国际检索时查阅的电子数据库(数据库的名称, 和使用的检索词(如使用))

CNABS, SIPOABS, DWPI, CNKI, 万方, PubMed, ISI web of knowledge, googlescholar: 基因检测、内标、外标、质控、标准品、数据、分析、比对、genetic testing、quality control、gene、alignment、database

## C. 相关文件

| 类 型* | 引用文件, 必要时, 指明相关段落                                                                            | 相关的权利要求 |
|------|----------------------------------------------------------------------------------------------|---------|
| Y    | CN 107066836 A (上海思路迪生物医学科技有限公司) 2017年 8月 18日 (2017 - 08 - 18)<br>权利要求1-10                   | 1-10    |
| Y    | 王雁飞 等. "使用标准物质进行内部质量控制时的结果评价"<br>现代测量与实验室管理, 第1期, 2011年 12月 31日 (2011 - 12 - 31),<br>第30-31页 | 1-10    |
| A    | 段敏 等. "基因检测实验室的质量管理与认可方法"<br>临床检验杂志, 第36卷, 第2期, 2018年 2月 28日 (2018 - 02 - 28),<br>第135-138页  | 1-10    |
| A    | CN 104520442 A (约翰霍普金斯大学) 2015年 4月 15日 (2015 - 04 - 15)<br>全文                                | 1-10    |
| A    | 王振兴. "基于基因检测比对的实验室信息管理系统设计研究"<br>万方数据知识服务平台, 2015年 5月 20日 (2015 - 05 - 20),<br>全文            | 1-10    |

☒ 其余文件在C栏的续页中列出。☒ 见同族专利附件。

\* 引用文件的具体类型:

“A” 认为不特别相关的表示了现有技术一般状态的文件

“E” 在国际申请日的当天或之后公布的在先申请或专利

“L” 可能对优先权要求构成怀疑的文件, 或为确定另一篇引用文件的公布日而引用的或者因其他特殊理由而引用的文件(如具体说明的)

“O” 涉及口头公开、使用、展览或其他方式公开的文件

“P” 公布日先于国际申请日但迟于所要求的优先权日的文件

“T” 在申请日或优先权日之后公布, 与申请不相抵触, 但为了理解发明之理论或原理的在后文件

“X” 特别相关的文件, 单独考虑该文件, 认定要求保护的发明不是新颖的或不具有创造性

“Y” 特别相关的文件, 当该文件与另一篇或者多篇该类文件结合并且这种结合对于本领域技术人员为显而易见时, 要求保护的发明不具有创造性

“&amp;” 同族专利的文件

国际检索实际完成的日期

2019年 5月 24日

国际检索报告邮寄日期

2019年 6月 27日

ISA/CN的名称和邮寄地址

中国国家知识产权局(ISA/CN)

中国北京市海淀区蓟门桥西土城路6号 100088

传真号 (86-10)62019451

受权官员

王慧

电话号码 86-(10)-53962103

| C. 相关文件 |                                                                                                 |         |
|---------|-------------------------------------------------------------------------------------------------|---------|
| 类 型*    | 引用文件，必要时，指明相关段落                                                                                 | 相关的权利要求 |
| A       | 许杜鹃. “在医院开展基因检测项目”<br>全国普通高等医学院校药学类专业十三五规划教材 药学服务实务, 2016年 1月<br>31日 (2016 - 01 - 31),<br>第169页 | 1-10    |
|         |                                                                                                 |         |

国际检索报告  
关于同族专利的信息

国际申请号

PCT/CN2018/108252

| 检索报告引用的专利文件 |           |   | 公布日<br>(年/月/日) | 同族专利 |            |    | 公布日<br>(年/月/日) |
|-------------|-----------|---|----------------|------|------------|----|----------------|
| CN          | 107066836 | A | 2017年 8月 18日   | 无    |            |    |                |
| CN          | 104520442 | A | 2015年 4月 15日   | WO   | 2013177265 | A1 | 2013年 11月 28日  |
|             |           |   |                | CN   | 104520442  | B  | 2018年 5月 1日    |
|             |           |   |                | CA   | 2874035    | A1 | 2013年 11月 28日  |
|             |           |   |                | AU   | 2013266341 | B2 | 2019年 1月 3日    |
|             |           |   |                | US   | 2015094222 | A1 | 2015年 4月 2日    |
|             |           |   |                | WO   | 2013177265 | A8 | 2014年 1月 16日   |
|             |           |   |                | JP   | 2015517321 | A  | 2015年 6月 22日   |
|             |           |   |                | AU   | 2013266341 | A1 | 2014年 12月 18日  |
|             |           |   |                | EP   | 2852690    | A1 | 2015年 4月 1日    |
|             |           |   |                | EP   | 2852690    | A4 | 2016年 1月 13日   |