

(12) 특허협력조약에 의하여 공개된 국제출원

(19) 세계지식재산권기구
국제사무국



(43) 국제공개일
2009년 9월 17일 (17.09.2009)

PCT

(10) 국제공개번호
WO 2009/113779 A3

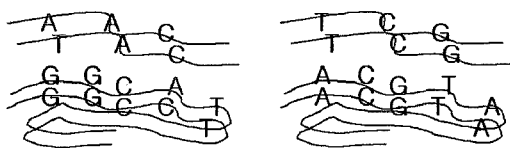
- (51) 국제특허분류:
C12Q 1/68 (2006.01)
- (21) 국제출원번호: PCT/KR2009/001111
- (22) 국제출원일: 2009년 3월 5일 (05.03.2009)
- (25) 출원언어: 한국어
- (26) 공개언어: 한국어
- (30) 우선권정보:
10-2008-0022500 2008년 3월 11일 (11.03.2008) KR
- (71) 출원인 (US 을(를) 제외한 모든 지정국에 대하여): 국립암센터 (NATIONAL CANCER CENTER) [KR/KR]; 경기도 고양시 일산동구 마두 1동 809번지, 410-769 Gyeonggi-do (KR).
- (72) 발명자: 겸
- (75) 발명자/출원인 (US 에 한하여): 홍경만 (HONG, Kyeong Man) [KR/KR]; 경기 고양시 일산서구 탄현동 130 쌍용아파트 101동 501호, 411-320 Gyeonggi-do (KR).
- (74) 대리인: 손민 (SON, Min); 서울 강남구 삼성동 159-9도심공향타워 6층 한얼국제특허사무소, 135-973 Seoul (KR).
- (81) 지정국 (별도의 표시가 없는 한, 가능한 모든 종류의 국내 권리의 보호를 위하여): AE, AG, AL, AM, AO, AT, AU, AZ, BA, BB, BG, BH, BR, BW, BY, BZ, CA, CH, CN, CO, CR, CU, CZ, DE, DK, DM, DO, DZ, EC, EE, EG, ES, FI, GB, GD, GE, GH, GM, GT, HN, HR, HU, ID, IL, IN, IS, JP, KE, KG, KM, KN, KP, KZ, LA, LC, LK, LR, LS, LT, LU, LY, MA, MD, ME, MG, MK,

[다음 쪽 계속]

(54) Title: METHOD FOR MEASURING CHROMOSOME, GENE OR SPECIFIC NUCLEOTIDE SEQUENCE COPY NUMBERS USING SNP ARRAY

(54) 발명의 명칭: SNP 어레이를 이용한 염색체, 유전자, 또는 특정 뉴클레오티드 서열의 카피 수 측정방법

[Fig. 3]



시료
지놈 DNA
AA

처녀생식세포주
지놈 DNA
BB

Mix

SNP analysis

: 이형 동형접합 대립인자 (alter homozygote allele) 만을 분석하는 경우 두 가지 DNA에서 나오는 신호는 서로 다르므로 다음과 같이 신호의 상대적인 크기를 정의할 수 있다.

CC

$$\text{signal ratio (SR)} = \frac{\text{시료의 SNP 신호}}{\text{처녀생식세포주의 SNP신호}} \quad \text{DD}$$

: SR가 다른 부위와 달라지는 곳을 분석 EE

(57) Abstract: The present invention is a method for measuring chromosome, gene, or specific nucleotide sequence copy numbers including: (a) a step of mixing homozygote DNA and test specimen DNA; (b) a step of analyzing the mixture DNA by using an SNP array; and (c) a step of determining chromosome, gene, or specific nucleotide sequence copy numbers by measuring the difference in signals output from the homozygote DNA and the test specimen DNA.

(57) 요약서: 본 발명은 (a) 동형접합체 (homozygote) DNA 를 검체시료 DNA 와 혼합하는 단계; (b) 상기 혼합한 DNA 를 SNP 어레이(array)로 분석하는 단계; 및 (c) 동형접합체 (homozygote) DNA 및 검체시료 DNA 에서 나온 신호의 차이를 측정하여 염색체, 유전자 또는 특정 뉴클레오티드 서열의 카피 수를 결정하는 단계를 포함하는, 염색체, 유전자 또는 특정 뉴클레오티드 서열의 카피 수 측정 방법에 관한 것이다.

AA ... sample genomic DNA
BB ... parthenogenetic cellular DNA
CC ... SNP analysis : if only joint, same-shape heterozygous alleles (alter homozygous allele) are analyzed, signals from 2 kinds of DNA vary from each other, and therefore, the sizes of the output signals can be defined
DD ... signal ratio (SR) = sample SNP signal / parthenogenetic cellular SNP signal
EE ... : analyze differences in SR for different regions



MN, MW, MX, MY, MZ, NA, NG, NI, NO, NZ, OM,
PG, PH, PL, PT, RO, RS, RU, SC, SD, SE, SG, SK, SL,
SM, ST, SV, SY, TJ, TM, TN, TR, TT, TZ, UA, UG, US,
UZ, VC, VN, ZA, ZM, ZW.

- (84) **지정국** (별도의 표시가 없는 한, 가능한 모든 종류의
역내 권리의 보호를 위하여): ARIPO (BW, GH, GM,
KE, LS, MW, MZ, NA, SD, SL, SZ, TZ, UG, ZM, ZW),
유라시아 (AM, AZ, BY, KG, KZ, MD, RU, TJ, TM), 유
럽 (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, SE, SI, SK, TR), OAPI (BF, BJ,

CF, CG, CI, CM, GA, GN, GQ, GW, ML, MR, NE, SN,
TD, TG).

공개:

- 국제조사보고서와 함께 (조약 제 21 조(3))
- 청구범위 보정 기한 만료 전의 공개이며, 보정서를
접수하는 경우 그에 관하여 별도 공개함 (규칙
48.2(h))

(88) **국제조사보고서 공개일:** 2009 년 12 월 10 일

INTERNATIONAL SEARCH REPORT

International application No.

PCT/KR2009/001111**A. CLASSIFICATION OF SUBJECT MATTER*****C12Q 1/68(2006.01)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)

IPC C12Q 1/68

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)

NCBI PubMed, eKOMPASS (KIPO internal), "copy number variation, homozygote, SNP array, etc."

C. DOCUMENTS CONSIDERED TO BE RELEVANT

Category*	Citation of document, with indication, where appropriate, of the relevant passages	Relevant to claim No.
A	Hoyer et al., "Molecular karyotyping in patients with mental retardation using 100K single-nucleotide polymorphism arrays" J Med Genet Vol. 44, No. 10, pp629-636, 29 Jun 2007. -See the entire document	1-7
A	US 2006/0134674 A1 (HUANG et al., US) 22 Jun 2006 -See the entire document	1-7
A	US 2003/0143554 A1 (BERRES et al., US) 31 Jul 2003 -See the entire document	1-7
A	Komura et al., "Genome-wide detection of human copy number variations using high-density DNA oligonucleotide arrays" Genome Res Vol. 16, No. 12, pp1575-7584, 22 Nov 2006. -See the entire document	1-7
A	Bailey et al., "ITALICS: an algorithm for normalization and DNA copy number calling for Affymetrix SNP arrays" Bioinformatics Vol. 24, No. 6, pp768-774, 05 Feb 2008 -See the entire document	1-7



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

"&" document member of the same patent family

Date of the actual completion of the international search

23 OCTOBER 2009 (23.10.2009)

Date of mailing of the international search report

23 OCTOBER 2009 (23.10.2009)

Name and mailing address of the ISA/


 Korean Intellectual Property Office
 Government Complex-Daejeon, 139 Seonsa-ro, Daejeon 302-701,
 Republic of Korea

Facsimile No. 82-42-472-7140

Authorized officer

Telephone No.

INTERNATIONAL SEARCH REPORT
Information on patent family members

International application No.

PCT/KR2009/001111

Patent document cited in search report	Publication date	Patent family member(s)	Publication date
US 2006-0134674 A1	22.06.2006	US 07424368 B2 US 2004-0157243 A1 US 2005-0064476 A1 US 2005-0130217 A1	09.09.2008 12.08.2004 24.03.2005 16.06.2005
US 2003-143554 A1	31.07.2003	NONE	

A. 발명이 속하는 기술분류(국제특허분류(IPC)) <i>C12Q 1/68(2006.01)i</i>		
B. 조사된 분야 조사된 최소문헌(국제특허분류를 기재) IPC C12Q 1/68 조사된 기술분야에 속하는 최소문헌 이외의 문헌 국제조사에 이용된 전산 데이터베이스(데이터베이스의 명칭 및 검색어(해당하는 경우)) NCBI PubMed, eKOMPASS (KIPO internal), "copy number variation, homozygote, SNP array, etc."		
C. 관련 문헌		
카테고리*	인용문헌명 및 관련 구절(해당하는 경우)의 기재	관련 청구항
A	Hoyer et al., "Molecular karyotyping in patients with mental retardation using 100K single-nucleotide polymorphism arrays" J Med Genet Vol. 44, No. 10, pp629-636, 29 Jun 2007. - 본문 전체 참조	1-7
A	US 2006/0134674 A1 (Huang et al., US) 22 Jun 2006 - 본문 전체 참조	1-7
A	US 2003/0143554 A1 (Berres et al., US) 31 Jul 2003 - 본문 전체 참조	1-7
A	Komura et al., "Genome-wide detection of human copy number variations using high-density DNA oligonucleotide arrays" Genome Res Vol. 16, No. 12, pp1575-1584, 22 Nov 2006. - 본문 전체 참조	1-7
A	Bailey et al., "ITALICS: an algorithm for normalization and DNA copy number calling for Affymetrix SNP arrays" Bioinformatics Vol. 24, No. 6, pp768-774, 05 Feb 2008 - 본문 전체 참조	1-7
☐ 추가 문헌이 C(계속)에 기재되어 있습니다. ☒ 대응특허에 관한 별지를 참조하십시오.		
* 인용된 문헌의 특별 카테고리: “A” 특별히 관련이 없는 것으로 보이는 일반적인 기술수준을 정의한 문헌 “E” 국제출원일보다 빠른 출원일 또는 우선일을 가지나 국제출원일 이후에 공개된 선출원 또는 특허 문헌 “L” 우선권 주장에 의문을 제기하는 문헌 또는 다른 인용문헌의 공개일 또는 다른 특별한 이유(이유를 명시)를 밝히기 위하여 인용된 문헌 “O” 구두 개시, 사용, 전시 또는 기타 수단을 언급하고 있는 문헌 “P” 우선일 이후에 공개되었으나 국제출원일 이전에 공개된 문헌 “T” 국제출원일 또는 우선일 후에 공개된 문헌으로, 출원과 상충하지 않으며 발명의 기초가 되는 원리나 이론을 이해하기 위해 인용된 문헌 “X” 특별한 관련이 있는 문헌. 해당 문헌 하나만으로 청구된 발명의 신규성 또는 진보성이 없는 것으로 본다. “Y” 특별한 관련이 있는 문헌. 해당 문헌이 하나 이상의 다른 문헌과 조합하는 경우로 그 조합이 당업자에게 자명한 경우 청구된 발명은 진보성이 없는 것으로 본다. “&” 동일한 대응특허문헌에 속하는 문헌		
국제조사의 실제 완료일 2009년 10월 23일 (23.10.2009)		국제조사보고서 발송일 2009년 10월 23일 (23.10.2009)
ISA/KR의 명칭 및 우편주소 대한민국 특허청 (302-701) 대전광역시 서구 선사로 139, 정부대전청사 팩스 번호 82-42-472-7140		심사관 이준혁 전화번호 82-42-481-8115

국제조사보고서에서 인용된 특허문헌	공개일	대응특허문헌	공개일
US 2006-0134674 A1	22.06.2006	US 07424368 B2 US 2004-0157243 A1 US 2005-0064476 A1 US 2005-0130217 A1	09.09.2008 12.08.2004 24.03.2005 16.06.2005
US 2003-143554 A1	31.07.2003	없음	