



(19) 대한민국특허청(KR)  
(12) 공개특허공보(A)

(11) 공개번호 10-2015-0055002  
(43) 공개일자 2015년05월20일

- |   |   |
|---|---|
| <p>(51) 국제특허분류(Int. Cl.)<br/>G06F 21/32 (2013.01) G06F 19/00 (2011.01)</p> <p>(52) CPC특허분류<br/>G06F 21/32 (2013.01)<br/>G06F 19/322 (2013.01)</p> <p>(21) 출원번호 10-2015-7009330</p> <p>(22) 출원일자(국제) 2013년09월06일<br/>심사청구일자 없음</p> <p>(85) 번역문제출일자 2015년04월10일</p> <p>(86) 국제출원번호 PCT/US2013/058450</p> <p>(87) 국제공개번호 WO 2014/042986<br/>국제공개일자 2014년03월20일</p> <p>(30) 우선권주장<br/>61/699,632 2012년09월11일 미국(US)</p> | <p>(71) 출원인<br/>테라노스, 인코포레이티드<br/>미국, 캘리포니아주 94304, 팔로 알토, 페이지 밀<br/>로드 1701</p> <p>(72) 발명자<br/>홈즈 엘리자베스 에이<br/>미국 94304 캘리포니아주 팔로 알토 사우스 캘리<br/>포니아 애비뉴 1601</p> <p>(74) 대리인<br/>김진희, 김태홍</p> |
|---|---|

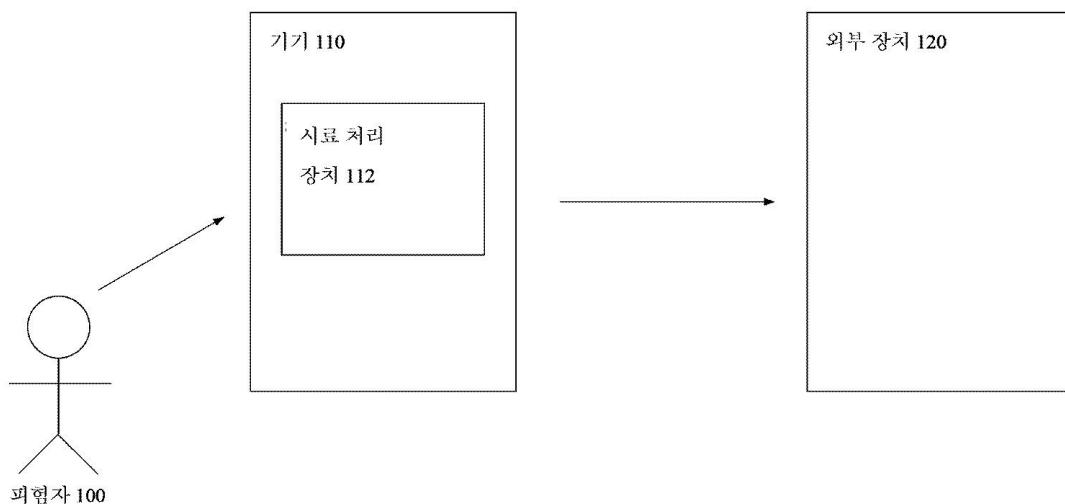
전체 청구항 수 : 총 149 항

(54) 발명의 명칭 생물학적 서명을 이용한 정보 관리 시스템 및 방법

(57) 요약

유전자 서명과 같은 생물학적 서명을 생성하고, 개인에 대한 이런 서명을 이용하기 위한 시스템과 방법이 제공되었습니다. 생물학적 서명은 개인의 신원을 확인하는 데 사용할 수도 있습니다. 확인된 개인은 보안 장소, 항목, 및/또는 서비스에 대한 접근(access)이 허용될 수도 있습니다. 또한, 생물학적 서명은 개인에 대한 기록을 검색하거나 집계하는 데 사용할 수도 있습니다.

대표도



## 명세서

### 청구범위

#### 청구항 1

개인 피험자(individual subject)의 기록에 대한 데이터 저장소를 생성시키는 방법으로서,

프로세서를 사용하여 피험자의 유전자 서명을 피험자의 1 이상의 기록과 연관시키는 단계로서, 유전자 서명은 (i) 피험자의 1 이상의 핵산 분자를 포함하는 생물학적 시료를 얻는 것, 및 (ii) 상기 1 이상의 핵산 분자로부터 유전자 서명을 생성시키는 것에 의해 얻어지며, 유전자 서명은 상기 피험자의 신원(identity)을 나타내는 단계; 및

유전자 서명 및 기록을 1 이상의 데이터베이스에 저장하여 개인 피험자의 기록에 대한 데이터 저장소를 생성시키는 단계

를 포함하는 것인 방법.

#### 청구항 2

제1항에 있어서, 기록은 의료 또는 금융 기관 기록인 방법.

#### 청구항 3

제1항 또는 제2항에 있어서, 생물학적 시료는 핑거스틱(fingerstick), 란셋(lancet), 스왑(swab) 또는 호흡 캡처(breath capture)를 거쳐 얻는 것인 방법.

#### 청구항 4

제1항 내지 제3항 중 어느 한 항에 있어서, 생물학적 시료는 혈액, 혈청, 타액, 소변, 위액, 눈물, 대변, 정액, 질액, 종양 조직으로부터 유래된 간질액, 안구 분비물(ocular fluid), 땀, 점액, 귀지, 오일, 선분비물(glandular secretion), 모발, 손톱, 피부, 척수액, 혈장, 코 스왑 또는 코인두 세척액(nasopharyngeal wash), 척수액, 뇌척수액, 조직, 인후 스왑, 호흡, 생검, 태수(placental fluid), 양수, 체대혈, 엠파틱 유체(emphatic fluid), 강액(cavity fluid), 가래, 고름, 마이크로피오타(micropiota), 태변, 모유 및 이의 임의의 조합으로 이루어진 군에서 선택되는 1 이상의 물질을 포함하는 것인 방법.

#### 청구항 5

제1항 내지 제4항 중 어느 한 항에 있어서, 생물학적 시료는 시료 처리 장치의 시료 수집 유닛을 통해 얻는 것인 방법.

#### 청구항 6

제5항에 있어서, 시료 처리 장치 상에서 1 이상의 핵산 분자의 핵산 증폭을 수행하는 단계를 더 포함하는 것인 방법.

#### 청구항 7

제5항 또는 제6항에 있어서, 시료 처리 장치는 유전자 서명을 생성시키는 것인 방법.

#### 청구항 8

제5항 또는 제6항에 있어서, 유전자 서명은 장치와는 상이한 위치에 있는 외부 장치에서 생성시키는 것인 방법.

#### 청구항 9

제1항 내지 제8항 중 어느 한 항에 있어서, 생물학적 시료는 서비스 장소 지점(point of service location)에서 얻어지는 것인 방법.

#### 청구항 10

제1항 내지 제9항 중 어느 한 항에 있어서, 유전자 서명은 생물학적 시료의 서열화된 부분(sequenced portion)의 해시(hash)를 포함하는 것인 방법.

#### 청구항 11

제1항 내지 제10항 중 어느 한 항에 있어서, 피험자의 기록은 피험자 성명, 출생일, 주소, 전화 번호, 이메일 주소, 피분석물 수준, 금융 기록 또는 납입자 기록 중 1 이상을 포함하는 것인 방법.

#### 청구항 12

제1항 내지 제11항 중 어느 한 항에 있어서, 1 이상의 데이터베이스는 클라우드 컴퓨팅 기반 인프라(cloud computing-based infrastructure)를 갖는 것인 방법.

#### 청구항 13

제1항 내지 제12항 중 어느 한 항에 있어서, 1 이상의 데이터베이스는 1 이상의 의료 기록에 대한 고유 식별자로서 유전자 서명을 사용하는 것인 방법.

#### 청구항 14

제13항에 있어서, 1 이상의 의료 기록은 피험자의 프로테오믹 정보(proteomic information)인 방법.

#### 청구항 15

제1항 내지 제12항 중 어느 한 항에 있어서, 1 이상의 데이터베이스는 1 이상의 금융 기관 기록에 대한 고유 식별자로서 유전자 서명을 사용하는 것인 방법.

#### 청구항 16

개인의 신원을 확인하는 방법으로서,

프로세서의 도움을 받아, 개인의 유전자 서명을 메모리 유닛에 저장된 개인의 사전 수집된 유전자 서명과 비교하는 단계를 포함하며,

유전자 서명은 서비스 장소 지점에 제공된 개인의 생물학적 시료를 분석하여 얻어지고,

서비스 장소 지점은 유전자 서명을 얻기 위해 개인으로부터 생물학적 시료를 받아서 시료를 처리하도록 구성된 시료 처리 장치를 포함하고,

유전자 서명과 사전 수집된 유전자 서명 사이의 일치로 개인의 신원을 확인하는 것인 방법.

#### 청구항 17

제16항에 있어서, 프로세서 및 메모리 유닛은 동일한 장치의 부분인 방법.

#### 청구항 18

제16항에 있어서, 프로세서 및 메모리 유닛은 동일한 장치의 부분이 아닌 방법.

#### 청구항 19

제16항 내지 제18항 중 어느 한 항에 있어서, 메모리 유닛은 클라우드 컴퓨팅 기반 인프라를 갖는 것인 방법.

#### 청구항 20

제16항 내지 제19항 중 어느 한 항에 있어서, 사전 수집된 유전자 서명은 개인의 1 이상의 의료 기록과 연관되어 있는 것인 방법.

#### 청구항 21

제16항 내지 제19항 중 어느 한 항에 있어서, 사전 수집된 유전자 서명은 개인의 1 이상의 금융 기록과 연관되

어 있는 것인 방법.

#### 청구항 22

제16항 내지 제21항 중 어느 한 항에 있어서, 건강 관리, 은행 업무, 대사관, 전자 상거래, 사적 또는 대중 교통 서비스, 건물 보안, 장소 접근 또는 장치 접근 중 1 이상을 받거나 또는 제공하기 위해 개인의 신원을 확인하는 것인 방법.

#### 청구항 23

제16항 내지 제22항 중 어느 한 항에 있어서, 장치는 생물학적 시료와 1 이상의 화학 반응을 일으키도록 구성되는 것인 방법.

#### 청구항 24

제16항 내지 제23항 중 어느 한 항에 있어서, 장치는 1 이상의 화학 반응을 위한 시료를 제조하도록 구성되는 것인 방법.

#### 청구항 25

제16항 내지 제24항 중 어느 한 항에 있어서, 장치는 10% 이하의 변동 계수로 시료를 제조하거나 또는 화학 반응을 일으키도록 구성되는 것인 방법.

#### 청구항 26

개인의 신원을 확인하는 방법으로서,

프로세서의 도움을 받아, 개인의 유전자 서명을 메모리 유닛에 저장된 개인의 사전 수집된 유전자 서명과 비교하는 단계를 포함하며,

유전자 서명은 개인의 생물학적 시료를 분석하여 얻어지며, 개인으로부터의 생물학적 시료의 수집과, 유전자 서명과 사전 수집된 유전자 서명의 비교 완료 사이의 시간량은 24 시간 이하이며,

유전자 서명과 사전 수집된 유전자 서명 사이의 일치로 개인의 신원을 확인하는 것인 방법.

#### 청구항 27

제26항에 있어서, 프로세서 및 메모리 유닛은 동일한 장치의 일부인 방법.

#### 청구항 28

제26항에 있어서, 프로세서 및 메모리 유닛은 동일한 장치의 일부가 아닌 방법.

#### 청구항 29

제26항 내지 제28항 중 어느 한 항에 있어서, 메모리 유닛은 클라우드 컴퓨팅 기반 인프라를 갖는 것인 방법.

#### 청구항 30

제26항 내지 제29항 중 어느 한 항에 있어서, 사전 수집된 유전자 서명은 개인의 1 이상의 의료 기록과 연관되어 있는 것인 방법.

#### 청구항 31

제26항 내지 제29항 중 어느 한 항에 있어서, 사전 수집된 유전자 서명은 개인의 1 이상의 금융 기록과 연관되어 있는 것인 방법.

#### 청구항 32

제26항 내지 제31항 중 어느 한 항에 있어서, 건강 관리, 은행 업무, 대사관, 전자 상거래, 사적 또는 대중 교통 서비스, 건물 보안, 장소 접근 또는 장치 접근 중 1 이상을 받거나 또는 제공하기 위해 개인의 신원을 확인하는 것인 방법.

### 청구항 33

제26항 내지 제32항 중 어느 한 항에 있어서, 장치는 생물학적 시료와 1 이상의 화학 반응을 일으키도록 구성되는 것인 방법.

### 청구항 34

제26항 내지 제33항 중 어느 한 항에 있어서, 장치는 1 이상의 화학 반응을 위한 시료를 제조하도록 구성되는 것인 방법.

### 청구항 35

제26항 내지 제34항 중 어느 한 항에 있어서, 장치는 10% 이하의 변동 계수로 시료를 제조하거나 또는 화학 반응을 일으키도록 구성되는 것인 방법.

### 청구항 36

개인의 유전자 서명을 의료 기록과 연관시키는 방법으로서,

프로세서의 도움을 받아, 개인의 유전자 서명을 메모리 유닛에 저장된 개인의 사전 수집된 유전자 서명과 비교하는 단계를 포함하며,

유전자 서명은 서비스 장소 지점에 제공된 개인의 생물학적 시료를 분석하여 얻어지며,

유전자 서명과 사전 수집된 유전자 서명 사이의 일치로 상기 개인의 신원을 확인하고,

사전 수집된 유전자 서명은 이와 연관된 1 이상의 의료 기록을 가지며,

개인의 신원의 확인으로 유전자 서명과 상기 1 이상의 의료 기록의 연관을 인정하는 것인 방법.

### 청구항 37

제36항에 있어서, 1 이상의 의료 기록은 연구소 시험 결과인 방법.

### 청구항 38

개인에게 보안(secured) 장소 또는 장치에 대한 접근을 제공하는 방법으로서,

프로세서의 도움을 받아, 개인의 유전자 서명을 메모리 유닛에 저장된 개인의 사전 수집된 유전자 서명과 비교하는 단계를 포함하며,

유전자 서명은 서비스 장소 지점에 제공된 개인의 생물학적 시료를 분석하여 얻어지며,

상기 유전자 서명과 상기 사전 수집된 유전자 서명 사이의 일치로 개인의 신원을 확인하며, 확인된 개인의 신원이 보안 장소 또는 장치로의 접근이 인정된 1 이상의 신원의 군에 들어가는 경우, 개인에게 보안 장소 또는 장치에의 접근을 제공하는 것인 방법.

### 청구항 39

개인의 신원을 확인하는 방법으로서,

프로세서의 도움을 받아,

개인의 유전자 서명을 메모리 유닛에 저장된 개인의 사전 수집된 유전자 서명과, 그리고

개인의 동적(dynamic) 생물학적 서명을 메모리 유닛에 저장된 사전 수집된 동적 생물학적 서명과

비교하는 단계를 포함하며,

유전자 서명 및 동적 생물학적 서명은 서비스 장소 지점에 제공된 개인의 1 이상의 생물학적 시료를 분석하여 얻어지고,

예측된 궤적(predicted trajectory)에 들어가는, 유전자 서명과 사전 수집된 유전자 서명 사이의 일치, 및 동적 생물학적 서명과 사전 수집된 동적 생물학적 서명 사이의 변화 정도로 상기 개인의 신원을 확인하는 것인 방법.

#### 청구항 40

제39항에 있어서, 동적 생물학적 서명은 프로테옴 서명인 방법.

#### 청구항 41

제39항 또는 제40항에 있어서, 예측된 궤적은 동적 생물학적 서명의 경향에 대한 지식을 기초로 하여 결정되는 것인 방법.

#### 청구항 42

제39항 내지 제41항 중 어느 한 항에 있어서, 예측된 궤적은 1 이상의 예측 모델(predictive model)을 기초로 하여 결정되는 것인 방법.

#### 청구항 43

제42항에 있어서, 예측 모델은 개인으로부터의 사전 수집된 동적 생물학적 서명 데이터를 편입(incorporation)하는 것인 방법.

#### 청구항 44

복수의 기록을 집계(aggregation)하는 방법으로서,

1 이상의 피험자에 관한 1 이상의 기록을 저장하는 제1 메모리 유닛을 포함하는 제1 기록 시스템을 제공하는 단계로서, 개인 기록이 개인 피험자의 1종 이상의 개인 정보와 연관된 상기 개인 피험자의 유전자 서명을 포함하는 단계;

1 이상의 피험자에 관한 1 이상의 기록을 저장하는 제2 메모리 유닛을 포함하는 제2 기록 시스템을 제공하는 단계로서, 개인 기록이 개인 피험자의 1종 이상의 개인 정보와 연관된 상기 개인 피험자의 유전자 서명을 포함하는 단계; 및

프로세서를 사용하여, 제1 기록 시스템의 유전자 서명과 제2 기록 시스템의 유전자 서명을 비교하는 단계로서, 제1 기록 시스템의 유전자 서명 및 제2 기록 시스템의 유전자 서명이 동일한 경우, 제1 기록 시스템 및 제2 기록 시스템의 기록을 연관시켜 복수의 기록을 집계하는 단계

를 포함하는 것인 방법.

#### 청구항 45

제44항에 있어서, 개인 정보는 개인 성명, 출생일, 주소, 전화 번호, 이메일 주소, 의료 기록, 금융 기록 또는 납입자 기록 중 1 이상을 포함하는 것인 방법.

#### 청구항 46

제44항 또는 제45항에 있어서, 유전자 서명은 개인으로부터 수집된 생물학적 시료의 서열화된 부분의 해시를 포함하는 것인 방법.

#### 청구항 47

개인 피험자의 기록에 대한 고유 식별자를 갖는 데이터 저장소를 생성시키는 방법으로서,

프로세서를 사용하여, 피험자의 유전자 서명을 상기 피험자의 1 이상의 기록과 연관시키는 단계로서, 유전자 서명은 상기 피험자의 고유 식별자이고, 유전자 서명은 (i) 피험자의 1 이상의 핵산 분자를 포함하는 생물학적 시료를 얻는 것, 및 (ii) 1 이상의 핵산 분자로부터 유전자 서명을 생성시키는 것에 의해 얻어지며, 유전자 서명은 상기 피험자의 신원을 나타내는 단계;

1 이상의 데이터베이스에 유전자 서명 및 기록을 저장하는 단계; 및

유전자 서명을, 1 이상의 데이터 저장소 내 기록에 대한 접근을 제공하는 인덱스로서 사용하는 단계

를 포함하는 것인 방법.

#### 청구항 48

제47항에 있어서, 기록은 의료 기록이며, 데이터 저장소는 건강 관리 시스템에 이용하는 것인 방법.

#### 청구항 49

제47항에 있어서, 기록은 금융 기록이며, 데이터 저장소는 은행 업무 시스템에 이용하는 것인 방법.

#### 청구항 50

개인 피험자의 기록에 대한 데이터 저장소를 생성시키기 위한 시스템으로서,

피험자의 1 이상의 핵산 분자를 포함하는 것으로 의심되는(suspected) 생물학적 시료를 얻도록 구성된 시료 수집 유닛;

1 이상의 핵산 분자로부터 상기 피험자의 신원을 나타내는 유전자 서명을 생성하도록 구성된 서명 생성기;

유전자 서명을 피험자의 1 이상의 기록과 연관시키도록 구성된 프로세서; 및

유전자 서명 및 기록을 저장하도록 구성된 1 이상의 데이터베이스

를 포함하는 것인 시스템.

#### 청구항 51

제50항에 있어서, 기록은 의료 또는 금융 기관 기록인 시스템.

#### 청구항 52

제50항 또는 제51항에 있어서, 생물학적 시료는 핑거스틱, 란셋, 스왑 또는 호흡 캡처를 거쳐 얻는 것인 시스템.

#### 청구항 53

제50항 내지 제52항 중 어느 한 항에 있어서, 생물학적 시료는 혈액, 혈청, 타액, 소변, 위액, 눈물, 대변, 정액, 질액, 종양 조직으로부터 유래된 간질액, 안구 분비물, 땀, 점액, 귀지, 오일, 선분비물, 모발, 손톱, 피부, 척수액, 혈장, 코 스왑 또는 코인두 세척액, 척수액, 뇌척수액, 조직, 인후 스왑, 호흡, 생검, 태수, 양수, 제대혈, 엠파틱 유체, 강액, 가래, 고름, 마이크로피오타, 태변, 모유로 이루어진 군에서 선택되는 1 이상의 물질을 포함하는 것인 시스템.

#### 청구항 54

제50항 내지 제53항 중 어느 한 항에 있어서, 시스템은 장치 상에서 생물학적 시료의 핵산 증폭을 수행하도록 구성된 장치를 더 포함하고, 시료 수집 유닛은 장치에 일체화되어 있는 것인 시스템.

#### 청구항 55

제50항 내지 제54항 중 어느 한 항에 있어서, 시스템은 장치 상에서 생물학적 시료의 핵산 증폭을 수행하도록 구성된 장치를 더 포함하고, 시료 수집 유닛은 장치에 일체화되어 있지 않은 것인 시스템.

#### 청구항 56

제50항 내지 제55항 중 어느 한 항에 있어서, 시료 수집 유닛 및 신호 생성기는 동일한 장치의 일부인 시스템.

#### 청구항 57

제50항 내지 제56항 중 어느 한 항에 있어서, 시료 수집 유닛 및 신호 생성기는 동일한 장치의 일부가 아닌 시스템.

#### 청구항 58

제50항 내지 제57항 중 어느 한 항에 있어서, 유전자 서명은 생물학적 시료의 서열화된 부분의 해시를 포함하는

것인 시스템.

#### 청구항 59

제50항 내지 제58항 중 어느 한 항에 있어서, 피험자의 기록은 피험자 성명, 출생일, 주소, 전화 번호, 이메일 주소, 피분석물 수준, 금융 기록 또는 납입자 기록 중 1 이상을 포함하는 것인 시스템.

#### 청구항 60

제58항 또는 제59항에 있어서, 1 이상의 데이터베이스는 클라우드 컴퓨팅 기반 인프라를 갖는 것인 시스템.

#### 청구항 61

제58항 내지 제60항 중 어느 한 항에 있어서, 1 이상의 데이터베이스는 기록에 대한 고유 식별자로서 유전자 서명을 사용하는 것인 시스템.

#### 청구항 62

제58항 내지 제61항 중 어느 한 항에 있어서, 1 이상의 기록은 피험자의 프로테옴 정보인 시스템.

#### 청구항 63

개인의 신원을 확인하기 위한 시스템으로서,

개인으로부터 생물학적 시료를 받도록 구성된 시료 처리 장치;

개인의 사전 수집된 유전자 서명을 저장하도록 구성된 메모리 유닛;

개인의 유전자 서명을 사전 수집된 유전자 서명과 비교하도록 구성된 프로세서;

피험자의 1 이상의 핵산 분자를 포함하는 것으로 의심되는 생물학적 시료를 얻도록 구성된 시료 수집 유닛;

1 이상의 핵산 분자로부터 상기 피험자의 신원을 나타내는 유전자 서명을 생성하도록 구성된 서명 생성기를 포함하며,

유전자 서명은 서비스 장소 지점에 제공된 개인의 생물학적 시료를 분석하여 얻어지며,

서비스 장소 지점은 상기 유전자 서명을 얻기 위해 개인으로부터의 생물학적 시료를 받아서 시료를 처리하도록 구성된 시료 처리 장치 포함하고,

유전자 서명과 상기 사전 수집된 유전자 서명 사이의 일치로 개인의 신원을 확인하는 것인 시스템.

#### 청구항 64

제63항에 있어서, 프로세서 및 메모리 유닛은 동일한 장치의 일부인 시스템.

#### 청구항 65

제64항에 있어서, 프로세서 및 메모리 유닛은 동일한 장치의 일부가 아닌 시스템.

#### 청구항 66

제63항 내지 제65항 중 어느 한 항에 있어서, 메모리 유닛은 클라우드 컴퓨팅 기반 인프라를 갖는 것인 시스템.

#### 청구항 67

제63항 내지 제66항 중 어느 한 항에 있어서, 사전 수집된 유전자 서명은 개인의 1 이상의 의료 기록과 연관되어 있는 것인 시스템.

#### 청구항 68

제63항 내지 제67항 중 어느 한 항에 있어서, 사전 수집된 유전자 서명은 개인의 1 이상의 금융 기록과 연관되어 있는 것인 시스템.



#### 청구항 69

제63항 내지 제68항 중 어느 한 항에 있어서, 건강 관리, 은행 업무, 대사관, 전자 상거래, 사적 또는 대중 교통 서비스, 건물 보안, 장소 접근 또는 장치 접근 중 1 이상을 받거나 또는 제공하기 위해 개인의 신원을 확인하는 것인 시스템.

#### 청구항 70

제63항 내지 제69항 중 어느 한 항에 있어서, 장치는 생물학적 시료와 1 이상의 화학 반응을 일으키도록 구성되는 것인 시스템.

#### 청구항 71

제63항 내지 제70항 중 어느 한 항에 있어서, 장치는 1 이상의 화학 반응을 위한 시료를 제조하도록 구성되는 것인 시스템.

#### 청구항 72

제63항 내지 제71항 중 어느 한 항에 있어서, 장치는 10% 이하의 변동 계수로 시료를 제조하거나 또는 화학 반응을 일으키도록 구성되는 것인 시스템.

#### 청구항 73

개인의 신원을 확인하기 위한 시스템으로서,

개인의 사전 수집된 유전자 서명을 저장하도록 구성된 메모리 유닛; 및

개인의 유전자 서명을 사전 수집된 유전자 서명과 비교하도록 구성된 프로세서

를 포함하며,

유전자 서명은 개인의 생물학적 시료를 분석하여 얻어지며, 개인으로부터의 생물학적 시료의 수집과, 유전자 서명과 사전 수집된 유전자 서명의 비교 완료 사이의 시간량은 24 시간 이하이며,

유전자 서명과 상기 사전 수집된 유전자 서명 사이의 일치로 개인의 신원을 확인하는 것인 시스템.

#### 청구항 74

제73항에 있어서, 프로세서 및 메모리 유닛은 동일한 장치의 일부인 시스템.

#### 청구항 75

제73항에 있어서, 프로세서 및 메모리 유닛은 동일한 장치의 일부가 아닌 시스템.

#### 청구항 76

제73항 내지 제75항 중 어느 한 항에 있어서, 메모리 유닛은 클라우드 컴퓨팅 기반 인프라를 갖는 것인 시스템.

#### 청구항 77

제73항 내지 제76항 중 어느 한 항에 있어서, 사전 수집된 유전자 서명은 개인의 1 이상의 의료 기록과 연관되어 있는 것인 시스템.

#### 청구항 78

제73항 내지 제76항 중 어느 한 항에 있어서, 사전 수집된 유전자 서명은 개인의 1 이상의 금융 기록과 연관되어 있는 것인 시스템.

#### 청구항 79

제73항 내지 제78항 중 어느 한 항에 있어서, 건강 관리, 은행 업무, 대사관, 전자 상거래, 사적 또는 대중 교통 서비스, 건물 보안, 장소 접근 또는 장치 접근 중 1 이상을 받거나 또는 제공하기 위해 개인의 신원을 확인

하는 것인 시스템.

#### 청구항 80

개인의 유전자 서명을 의료 기록과 연관시키기 위한 시스템으로서,

개인의 사전 수집된 유전자 서명을 저장하도록 구성된 메모리 유닛; 및

개인의 유전자 서명을 사전 수집된 유전자 서명과 비교하도록 구성된 프로세서  
를 포함하며,

유전자 서명은 개인의 생물학적 시료를 분석하여 얻어지며, 유전자 서명과 사전 수집된 유전자 서명 사이의 일치로 상기 개인의 신원을 확인하고,

사전 수집된 유전자 서명은 이와 연관된 1 이상의 의료 기록을 가지며,

개인의 신원의 확인으로 유전자 서명과 1 이상의 의료 기록의 연관을 인정하는 것인 시스템.

#### 청구항 81

제80항에 있어서, 1 이상의 의료 기록은 연구소 시험 결과인 시스템.

#### 청구항 82

개인에게 보안 장소 또는 장치에 대한 접근을 제공하기 위한 시스템으로서,

개인의 사전 수집된 유전자 서명을 저장하도록 구성된 메모리 유닛; 및

상기 개인의 유전자 서명을 상기 사전 수집된 유전자 서명과 비교하도록 구성된 프로세서  
를 포함하며,

유전자 서명은 개인의 생물학적 시료를 분석하여 얻어지며, 유전자 서명과 사전 수집된 유전자 서명 사이의 일치로 개인의 신원을 확인하고,

확인된 개인의 신원이 보안 장소 또는 장치로의 접근이 인정된 1 이상의 신원의 군에 들어가는 경우, 개인에게 보안 장소 또는 장치에의 접근을 제공하는 것인 시스템.

#### 청구항 83

제82항에 있어서,

피험자의 1 이상의 핵산 분자를 포함하는 것으로 의심되는 생물학적 시료를 얻도록 구성된 시료 수집 유닛; 및

1 이상의 핵산 분자로부터 상기 피험자의 신원을 나타내는 유전자 서명을 생성하도록 구성된 서명 생성기  
를 더 포함하는 것인 시스템.

#### 청구항 84

개인의 신원을 확인하는 시스템으로서,

상기 개인의 사전 수집된 유전자 서명 및 사전 수집된 프로테옴 서명을 저장하도록 구성된 1 이상의 메모리 유  
닛; 및

상기 개인의 유전자 서명을 상기 사전 수집된 유전자 서명과 비교하고 상기 개인의 프로테옴 서명을 상기 개인  
의 사전 수집된 프로테옴 서명과 비교하도록 구성된 프로세서

를 포함하며,

상기 유전자 서명 및 상기 프로테옴 서명은 서비스 장소 지점에 제공된 상기 개인의 1 이상의 생물학적 시료를  
분석하여 얻어지며,

허용 가능한 범위에 들어가는, 상기 유전자 서명과 상기 사전 수집된 유전자 서명 사이의 일치, 및 상기 프로테  
옴 서명과 상기 사전 수집된 프로테옴 서명 사이의 변화 정도로 상기 개인의 신원을 확인하는 것인 시스템.

#### 청구항 85

기록 집계 시스템으로서,

1 이상의 피험자에 관한 1 이상의 개인 기록을 저장하는 제1 메모리 유닛을 포함하는 제1 기록 시스템으로서, 개인 기록이 개인 피험자의 1종 이상의 개인 정보와 연관된 상기 개인 피험자의 유전자 서명을 포함하는 제1 기록 시스템;

1 이상의 피험자에 관한 1 이상의 개인 기록을 저장하는 제2 메모리 유닛을 포함하는 제2 기록 시스템으로서, 개인 기록이 개인 피험자의 1종 이상의 개인 정보와 연관된 상기 개인 피험자의 유전자 서명을 포함하는 제2 기록 시스템; 및

제1 기록 시스템의 유전자 서명과 제2 기록 시스템의 유전자 서명을 비교하도록 구성된 프로세서로서, 제1 기록 시스템의 유전자 서명 및 제2 기록 시스템의 유전자 서명이 동일한 경우, 제1 기록 시스템 및 제2 기록 시스템의 기록을 연관시켜 복수의 기록을 집계하는 프로세서

를 포함하는 것인 기록 집계 시스템.

#### 청구항 86

제85항에 있어서, 개인 정보는 개인 성명, 출생일, 주소, 전화 번호, 이메일 주소, 의료 기록, 금융 기록 또는 납입자 기록 중 1 이상을 포함하는 것인 기록 집계 시스템.

#### 청구항 87

제85항 또는 제86항에 있어서, 유전자 서명은 개인으로부터 수집된 생물학적 시료의 서열화된 부분의 해시를 포함하는 것인 기록 집계 시스템.

#### 청구항 88

개인 피험자의 기록에 대한 고유 식별자를 갖는 데이터 저장소를 생성시키기 위한 시스템으로서,

개인 피험자로부터 나온 1 이상의 핵산 분자로부터 피험자의 신원을 나타내는 유전자 서명을 생성하도록 구성된 서명 생성기,

피험자의 고유 식별자인 유전자 서명을 피험자의 1 이상의 기록과 연관시키도록 구성된 프로세서; 및

1 이상의 데이터베이스 내 기록에 대한 인덱스인 유전자 서명 및 기록을 저장하도록 구성된 1 이상의 데이터베이스

를 포함하는 것인 시스템.

#### 청구항 89

제88항에 있어서, 피험자의 1 이상의 핵산 분자를 포함하는 것으로 의심되는 생물학적 시료를 얻도록 구성된 시료 수집 유닛을 더 포함하는 것인 시스템.

#### 청구항 90

제88항 또는 제89항에 있어서, 기록은 의료 기록이고, 데이터 저장소는 건강 관리 시스템에 이용되는 것인 시스템.

#### 청구항 91

제88항 또는 제89항에 있어서, 기록은 금융 기록이고, 데이터 저장소는 은행에서 이용되는 것인 시스템.

#### 청구항 92

개인 피험자의 의료 기록에 대한 데이터 저장소를 생성시키는 방법을 시행하기 위한 기계 실행 가능 코드(machine-executable code)를 포함하는 텐저블(tangible) 컴퓨터 판독 가능 매체로서, 상기 방법은

프로세서를 사용하여 피험자의 유전자 서명을 피험자의 1 이상의 기록과 연관시키는 단계로서, 유전자 서명은

(i) 피험자의 1 이상의 핵산 분자를 포함하는 생물학적 시료를 얻는 것, 및 (ii) 상기 1 이상의 핵산 분자로부터 유전자 서명을 생성시키는 것에 의해 얻어지고, 유전자 서명은 상기 피험자의 신원을 나타내는 단계; 및

유전자 서명 및 기록을 1 이상의 데이터베이스에 저장하여 개인 피험자의 기록에 대한 데이터 저장소를 생성시키는 단계

를 포함하는 것인 텐저블 컴퓨터 판독 가능 매체.

#### 청구항 93

제92항에 있어서, 기록은 의료 또는 금융 기관 기록인 텐저블 컴퓨터 판독 가능 매체.

#### 청구항 94

제92항 또는 제93항에 있어서, 유전자 서명은 생물학적 시료의 서열화된 부분의 해시를 포함하는 것인 텐저블 컴퓨터 판독 가능 매체.

#### 청구항 95

제92항 내지 제94항 중 어느 한 항에 있어서, 피험자의 기록은 피험자 성명, 출생일, 주소, 전화 번호, 이메일 주소, 피분석물 수준, 금융 기록 또는 납입자 기록 중 1 이상을 포함하는 것인 텐저블 컴퓨터 판독 가능 매체.

#### 청구항 96

제92항 내지 제95항 중 어느 한 항에 있어서, 1 이상의 데이터베이스 클라우드 컴퓨팅 기반 인프라를 갖는 것인 텐저블 컴퓨터 판독 가능 매체.

#### 청구항 97

제92항 내지 제96항 중 어느 한 항에 있어서, 1 이상의 데이터베이스는 1 이상의 의료 기록에 대한 고유 식별자로서 유전자 서명을 사용하는 것인 텐저블 컴퓨터 판독 가능 매체.

#### 청구항 98

제97항에 있어서, 1 이상의 의료 기록은 피험자의 프로테옴 정보인 텐저블 컴퓨터 판독 가능 매체.

#### 청구항 99

제92항 내지 제96항 중 어느 한 항에 있어서, 1 이상의 데이터베이스는 1 이상의 금융 기관 기록에 대한 고유 식별자로서 유전자 서명을 사용하는 것인 텐저블 컴퓨터 판독 가능 매체.

#### 청구항 100

개인의 신원을 확인하는 방법을 시행하기 위한 기계 실행 가능 코드를 포함하는 텐저블 컴퓨터 판독 가능 매체로서,

상기 방법은, 프로세서의 도움을 받아, 개인의 유전자 서명을 메모리 유닛에 저장된 상기 개인의 사전 수집된 유전자 서명과 비교하는 단계를 포함하며,

유전자 서명은 서비스 장소 지점에 제공된 상기 개인의 생물학적 시료를 분석하여 얻어지고,

서비스 장소 지점은 유전자 서명을 얻기 위해 상기 개인으로부터의 생물학적 시료를 받아 상기 시료를 처리하도록 구성된 시료 처리 장치를 포함하고,

유전자 서명과 사전 수집된 유전자 서명 사이의 일치로 개인의 신원을 확인하는 것인 텐저블 컴퓨터 판독 가능 매체.

#### 청구항 101

제100항에 있어서, 프로세서 및 메모리 유닛은 동일한 장치의 일부인 텐저블 컴퓨터 판독 가능 매체.

#### 청구항 102

제100항에 있어서, 프로세서 및 메모리 유닛은 동일한 장치의 일부가 아닌 텐저블 컴퓨터 판독 가능 매체.

#### 청구항 103

제100항 내지 제102항 중 어느 한 항에 있어서, 메모리 유닛은 클라우드 컴퓨팅 기반 인프라를 갖는 것인 텐저블 컴퓨터 판독 가능 매체.

#### 청구항 104

제100항 내지 제103항 중 어느 한 항에 있어서, 사전 수집된 유전자 서명은 개인의 1 이상의 의료 기록과 연관되어 있는 것인 텐저블 컴퓨터 판독 가능 매체.

#### 청구항 105

제100항 내지 제103항 중 어느 한 항에 있어서, 사전 수집된 유전자 서명은 개인의 1 이상의 금융 기록과 연관되어 있는 것인 텐저블 컴퓨터 판독 가능 매체.

#### 청구항 106

제100항 내지 제105항 중 어느 한 항에 있어서, 건강 관리, 은행 업무, 대사관, 전자 상거래, 사적 또는 대중 교통 서비스, 건물 보안, 장소 접근 또는 장치 접근 중 1 이상을 받거나 또는 제공하기 위해 개인의 신원을 확인하는 것인 텐저블 컴퓨터 판독 가능 매체.

#### 청구항 107

개인의 신원을 확인하는 방법을 시행하기 위한 기계 실행 가능 코드를 포함하는 텐저블 컴퓨터 판독 가능 매체로서,

상기 방법은, 프로세서의 도움을 받아, 개인의 유전자 서명을 메모리 유닛에 저장된 상기 개인의 사전 수집된 유전자 서명과 비교하는 단계를 포함하며,

유전자 서명은 개인의 생물학적 시료를 분석하여 얻어지며, 개인으로부터의 생물학적 시료의 수집과, 유전자 서명과 사전 수집된 유전자 서명의 비교 완료 사이의 시간량은 24 시간 이하이며,

유전자 서명과 상기 사전 수집된 유전자 서명 사이의 일치로 개인의 신원을 확인하는 것인 텐저블 컴퓨터 판독 가능 매체.

#### 청구항 108

제107항에 있어서, 프로세서 및 메모리 유닛은 동일한 장치의 일부인 텐저블 컴퓨터 판독 가능 매체.

#### 청구항 109

제107항에 있어서, 프로세서 및 메모리 유닛은 동일한 장치의 일부가 아닌 텐저블 컴퓨터 판독 가능 매체.

#### 청구항 110

제107항 내지 제109항 중 어느 한 항에 있어서, 메모리 유닛은 클라우드 컴퓨팅 기반 인프라를 갖는 것인 텐저블 컴퓨터 판독 가능 매체.

#### 청구항 111

제107항 내지 제110항 중 어느 한 항에 있어서, 사전 수집된 유전자 서명은 개인의 1 이상의 의료 기록과 연관되어 있는 것인 텐저블 컴퓨터 판독 가능 매체.

#### 청구항 112

제107항 내지 제110항 중 어느 한 항에 있어서, 사전 수집된 유전자 서명은 개인의 1 이상의 금융 기록과 연관되어 있는 것인 텐저블 컴퓨터 판독 가능 매체.

#### 청구항 113

제107항 내지 제111항 중 어느 한 항에 있어서, 건강 관리, 은행 업무, 대사관, 전자 상거래, 사적 또는 대중 교통 서비스, 건물 보안, 장소 접근 또는 장치 접근 중 1 이상을 받거나 또는 제공하기 위해 상기 개인의 신원을 확인하는 것인 텐저블 컴퓨터 판독 가능 매체.

#### 청구항 114

개인의 신원을 확인하는 방법을 시행하기 위한 기계 실행 가능 코드를 포함하는 텐저블 컴퓨터 판독 가능 매체로서,

상기 방법은, 프로세서의 도움을 받아, 개인의 유전자 서명을 메모리 유닛에 저장된 상기 개인의 사전 수집된 유전자 서명과 비교하는 단계를 포함하며,

유전자 서명은 서비스 장소 지점에 제공된 개인의 생물학적 시료를 분석하여 얻어지며,

유전자 서명과 사전 수집된 유전자 서명 사이의 일치로 상기 개인의 신원을 확인하고,

사전 수집된 유전자 서명은 이와 연관된 1 이상의 의료 기록을 가지며,

개인의 신원의 확인으로 유전자 서명과 상기 1 이상의 의료 기록의 연관을 인정하는 것인 텐저블 컴퓨터 판독 가능 매체.

#### 청구항 115

제114항에 있어서, 1 이상의 의료 기록은 연구소 시험 결과인 텐저블 컴퓨터 판독 가능 매체.

#### 청구항 116

개인의 신원을 확인하는 방법을 시행하기 위한 기계 실행 가능 코드를 포함하는 텐저블 컴퓨터 판독 가능 매체로서,

상기 방법은, 프로세서의 도움을 받아,

개인의 유전자 서명을 메모리 유닛에 저장된 개인의 사전 수집된 유전자 서명과, 그리고

개인의 프로테옴 서명을 메모리 유닛에 저장된 개인의 사전 수집된 프로테옴 서명과

비교하는 단계를 포함하며,

유전자 서명 및 프로테옴 서명은 서비스 장소 지점에 제공된 개인의 1 이상의 생물학적 시료를 분석하여 얻어지고, 허용 가능한 범위에 들어가는, 유전자 서명과 사전 수집된 유전자 서명 사이의 일치, 및 상기 프로테옴 서명과 사전 수집된 프로테옴 서명 사이의 변화 정도로 상기 개인의 신원을 확인하는 것인 텐저블 컴퓨터 판독 가능 매체.

#### 청구항 117

복수의 기록을 집계하는 방법을 시행하기 위한 기계 실행 가능 코드를 포함하는 텐저블 컴퓨터 판독 가능 매체로서, 상기 방법은

1 이상의 피험자에 관한 1 이상의 기록을 저장하는 제1 메모리 유닛을 포함하는 제1 기록 시스템을 제공하는 단계로서, 개인 기록이 개인 피험자의 1종 이상의 개인 정보와 연관된 상기 개인 피험자의 유전자 서명을 포함하는 단계;

1 이상의 피험자에 관한 1 이상의 기록을 저장하는 제2 메모리 유닛을 포함하는 제2 기록 시스템을 제공하는 단계로서, 개인 기록이 개인 피험자의 1종 이상의 개인 정보와 연관된 상기 개인 피험자의 유전자 서명을 포함하는 단계; 및

프로세서를 사용하여, 제1 기록 시스템의 유전자 서명과 제2 기록 시스템의 유전자 서명을 비교하는 단계로서, 제1 기록 시스템의 유전자 서명 및 제2 기록 시스템의 유전자 서명이 동일한 경우, 제1 기록 시스템 및 제2 기록 시스템의 기록을 연관시켜 복수의 기록을 집계하는 단계

를 포함하는 것인 텐저블 컴퓨터 판독 가능 매체.

#### 청구항 118

제117항에 있어서, 개인 정보는 개인 성명, 출생일, 주소, 전화 번호, 이메일 주소, 의료 기록, 금융 기록 또는 납입자 기록 중 1 이상을 포함하는 것인 텐저블 컴퓨터 판독 가능 매체.

#### 청구항 119

제117항 또는 제118항에 있어서, 유전자 서명은 개인으로부터 수집된 생물학적 시료의 서열화된 부분의 해시를 포함하는 것인 텐저블 컴퓨터 판독 가능 매체.

#### 청구항 120

개인 피험자의 기록에 대한 고유 식별자를 갖는 데이터 저장소를 생성시키는 방법을 시행하기 위한 기계 실행 가능 코드를 포함하는 텐저블 컴퓨터 판독 가능 매체로서, 상기 방법은

프로세서를 사용하여, 피험자의 유전자 서명을 상기 피험자의 1 이상의 기록과 연관시키는 단계로서, 유전자 서명은 상기 피험자의 고유 식별자이고, 유전자 서명은 (i) 피험자의 1 이상의 핵산 분자를 포함하는 생물학적 시료를 얻는 것, 및 (ii) 1 이상의 핵산 분자로부터 유전자 서명을 생성시키는 것에 의해 얻어지며, 유전자 서명은 상기 피험자의 신원을 나타내는 단계;

1 이상의 데이터베이스에 유전자 서명 및 기록을 저장하는 단계; 및

유전자 서명을 1 이상의 데이터베이스 내 기록에 대한 접근을 제공하는 인덱스로서 제공하는 단계

를 포함하는 것인 텐저블 컴퓨터 판독 가능 매체.

#### 청구항 121

제120항에 있어서, 기록은 의료 기록이고, 데이터 저장소는 건강 관리 시스템에 이용되는 것인 텐저블 컴퓨터 판독 가능 매체.

#### 청구항 122

제120항에 있어서, 기록은 금융 기록이고, 데이터 저장소는 은행에서 이용되는 것인 텐저블 컴퓨터 판독 가능 매체.

#### 청구항 123

제5항 내지 제15항 중 어느 한 항에 있어서, 시료 처리 장치는 시료 처리 유닛, 검출 유닛 또는 전송 유닛 중 1 이상을 더 포함하는 것인 방법.

#### 청구항 124

제5항 내지 제15항 중 어느 한 항에 있어서, 시료 처리 장치는 시료 처리 유닛, 검출 유닛 또는 전송 유닛 중 2 이상을 더 포함하는 것인 방법.

#### 청구항 125

제5항 내지 제15항 중 어느 한 항에 있어서, 시료 처리 장치는 시료 처리 유닛, 검출 유닛 및 전송 유닛을 더 포함하는 것인 방법.

#### 청구항 126

제16항 내지 제25항 중 어느 한 항에 있어서, 시료 처리 장치는 시료 수집 유닛, 시료 처리 유닛, 검출 유닛 또는 전송 유닛 중 1 이상을 포함하는 것인 방법.

#### 청구항 127

제16항 내지 제25항 중 어느 한 항에 있어서, 시료 처리 장치는 시료 수집 유닛, 시료 처리 유닛, 검출 유닛 또는 전송 유닛 중 2 이상을 포함하는 것인 방법.

**청구항 128**

제16항 내지 제25항 중 어느 한 항에 있어서, 시료 처리 장치는 시료 수집 유닛, 시료 처리 유닛, 검출 유닛 또는 전송 유닛 중 3 이상을 포함하는 것인 방법.

**청구항 129**

제16항 내지 제25항 중 어느 한 항에 있어서, 시료 처리 장치는 시료 수집 유닛, 시료 처리 유닛, 검출 유닛 또는 전송 유닛을 포함하는 것인 방법.

**청구항 130**

제26항 내지 제43항 및 제47항 내지 제49항 중 어느 한 항에 있어서, 생물학적 시료는 시료 수집 유닛, 시료 처리 유닛, 검출 유닛 또는 전송 유닛 중 1 이상을 포함하는 장치에서 처리하는 것인 방법.

**청구항 131**

제26항 내지 제43항 및 제47항 내지 제49항 중 어느 한 항에 있어서, 생물학적 시료는 시료 수집 유닛, 시료 처리 유닛, 검출 유닛 또는 전송 유닛 중 2 이상을 포함하는 장치에서 처리하는 것인 방법.

**청구항 132**

제26항 내지 제43항 및 제47항 내지 제49항 중 어느 한 항에 있어서, 생물학적 시료는 시료 수집 유닛, 시료 처리 유닛, 검출 유닛 또는 전송 유닛 중 3 이상을 포함하는 장치에서 처리하는 것인 방법.

**청구항 133**

제26항 내지 제43항 및 제47항 내지 제49항 중 어느 한 항에 있어서, 생물학적 시료는 시료 수집 유닛, 시료 처리 유닛, 검출 유닛 및 전송 유닛을 포함하는 장치에서 처리하는 것인 방법.

**청구항 134**

제123항 내지 제133항 중 어느 한 항에 있어서, 시료 처리 유닛은 핵산 증폭 유닛을 포함하는 것인 방법.

**청구항 135**

제123항 내지 제134항 중 어느 한 항에 있어서, 유닛은 하우징에 들어 있는 것인 방법.

**청구항 136**

제54항 내지 제62항 중 어느 한 항에 있어서, 장치는 시료 처리 유닛을 더 포함하고, 핵산 증폭이 수행되는 것인 시스템.

**청구항 137**

제136항에 있어서, 검출 유닛 및 전송 유닛 중 1 이상을 더 포함하는 것인 시스템.

**청구항 138**

제136항에 있어서, 검출 유닛 및 전송 유닛을 더 포함하는 것인 시스템.

**청구항 139**

제63항 내지 제72항 중 어느 한 항에 있어서, 시료 수집 유닛은 시료 처리 장치에 일체화되어 있는 것인 시스템.

**청구항 140**

제63항 내지 제72항 중 어느 한 항에 있어서, 시료 수집 유닛은 시료 처리 장치에 일체화되어 있지 않은 것인 시스템.



#### 청구항 141

제139항 또는 제140항에 있어서, 시료 처리 장치는 시료 처리 유닛, 검출 유닛 또는 전송 유닛 중 1 이상을 더 포함하는 것인 시스템.

#### 청구항 142

제139항 또는 제140항에 있어서, 시료 처리 장치는 시료 처리 유닛, 검출 유닛 또는 전송 유닛 중 2 이상을 더 포함하는 것인 시스템.

#### 청구항 143

제139항 또는 제140항에 있어서, 시료 처리 장치는 시료 처리 유닛, 검출 유닛 및 전송 유닛을 더 포함하는 것인 시스템.

#### 청구항 144

제73항 내지 제91항 중 어느 한 항에 있어서, 시스템은 시료 처리 장치를 더 포함하고, 시료 처리 장치는 시료 수집 유닛, 시료 처리 유닛, 검출 유닛 또는 전송 유닛 중 1 이상을 포함하는 것인 시스템.

#### 청구항 145

제73항 내지 제91항 중 어느 한 항에 있어서, 시스템은 시료 처리 장치를 더 포함하고, 시료 처리 장치는 시료 수집 유닛, 시료 처리 유닛, 검출 유닛 또는 전송 유닛 중 2 이상을 포함하는 것인 시스템.

#### 청구항 146

제73항 내지 제91항 중 어느 한 항에 있어서, 시스템은 시료 처리 장치를 더 포함하고, 시료 처리 장치는 시료 수집 유닛, 시료 처리 유닛, 검출 유닛 또는 전송 유닛 중 3 이상을 포함하는 것인 시스템.

#### 청구항 147

제73항 내지 제91항 중 어느 한 항에 있어서, 시스템은 시료 처리 장치를 더 포함하고, 시료 처리 장치는 시료 수집 유닛, 시료 처리 유닛, 검출 유닛 및 전송 유닛을 포함하는 것인 시스템.

#### 청구항 148

제136항 내지 제147항 중 어느 한 항에 있어서, 시료 처리 유닛은 핵산 증폭 유닛을 포함하는 것인 시스템.

#### 청구항 149

제136항 내지 제148항 중 어느 한 항에 있어서, 유닛은 하우징에 들어 있는 것인 시스템.

### 발명의 설명

### 기술 분야

#### 상호 참조

본 특허출원은 2012년 9월 11일에 접수한 미국 가출원 특허 번호 61/699,632에 대한 이익을 청구(주장)하며, 이 특허출원은 그 자체로서 참조에 의해 완전히 통합되었습니다.

### 배경 기술

#### 배경

기술과 전자 데이터가 넘쳐남에 따라, 개인(개인, individual)을 식별하기 위해 보다 정확한 방법이 필요하게 되었습니다. 개인의 신원 도용, 부정확 및/또는 불완전한 신원 기록 및 신뢰할 수 없는 신원 정보 식별, 등과 같은 문제를 해결하고 디지털 시대에 개인의 신원을 정확하게 식별하려면, 신원 확인 및 인증 기법을 특별히 개선해야 할 필요가 있습니다.

[0005] 의료 기록 관리는 개선된 신원 확인 기법을 이용할 수 있는 한 분야입니다. 현재, 개인의 의료 기록에 대한 접근은 제한되어 있습니다. 사람이 한 의료 시설에서 다른 의료 시설로 이동하면, 자신의 많은 과거 의료 기록을 상실하게 되고, 현재 의료 시설에서 자신의 과거 의료 기록을 이용할 수 없게 됩니다. 다수의 다양한 시스템으로부터 데이터를 수집하려고 시도하거나 또는 특정 개인에 대해 다수의 시스템으로부터 데이터에 접근하려고 시도 할 때, 특정 기록에서 신원이 확인된 개인이 다른 기록에서 신원이 확인된 개인과 동일한 인물인지에 대해 불확실하기 때문에, 많은 어려움이 발생합니다. 예를 들어, 다수의 서로 다른 사람이 동일한 이름을 갖고 있을 수 있습니다. 여러 가지 서로 다른 정보를 조합하더라도, 개인의 신원을 절대 확실하게 검증하는 것은 어려울 수 있습니다. 특정 개인이 다른 사람으로 위장하여 잠입하려고 할 때 신원 도용 또는 신원 사기 사건이 발생할 수도 있습니다. 개인의 신원을 확인하는 데 불확실성이 있기 때문에, 개인의 보건 관리에 유용한 수많은 과거 기록에 의존할 수 없습니다.

[0006] 중요한 것은, 데이터베이스에서 고유한 환자 신원을 만들기 위한, 진짜 고유한 신원 식별자(identifier) 또는 효과적인 재래식 방법은 없습니다. 재래식 기법을 사용하여 개인의 신원을 진실로 고유하게 식별할 수는 없습니다. 오늘날, 개인의 신원 식별자(individual identifier)는 프로그램으로 또는 순차적으로 시스템에 의해 지정됩니다. 예를 들어, 환자를 식별하는 고유한 다른 방법은 없습니다. 왜냐면, 환자의 이름, 주소 및 출생일(DOB)는 고유하지 않으며 모든 사람이 이런 것들을 고유한 신원 식별자로 사용하지 않기 때문입니다.

[0007] 이 결과로, 재래식 신원 확인 방법을 사용하여 서로 다른 종류의 데이터 세트(data sets)에 대해 대규모로 데이터를 통합하는 것은 조작될 가능성이 매우 큽니다. 동일한 이름의 환자가 데이터베이스에서 여러 번 나타날 수도 있습니다. 예를 들어, 의료인이 자신의 진료실에서 특정 이름의 환자를 진료할 때, 데이터베이스에서 그 환자의 이름으로 표시된 데이터가 해당 환자의 데이터라고 간주할 때, 해당 의료인은 큰 위험에 직면하게 됩니다. 해당 환자를 잘못 치료할 위험이 있기 때문에 심각한 문제가 발생할 수 있기 때문입니다. 또한, 동일한 이름이 반복적으로 여러 번 표시될 수 있기 때문에 데이터를 올바르게 조직화하고 인덱스(index)할 수 없습니다.

## 발명의 내용

### 해결하려는 과제

[0008] 일부 환경에서 신분 확인을 위해 지문 스캔(검사)과 망막 스캔을 사용하기도 합니다. 예를 들어, 미국 특허공보 번호 2007/0047770를 참조하십시오. 이 특허는 모든 용도를 위해 그 자체로서 완전히 참조에 의해 통합되었습니다. 그러나, 이런 방법은 다른 사람의 지문을 도용하거나 스캔(scan) 하거나 또는 다른 사람의 망막 이미지를 복제하는 등, 신원 식별자를 복제하여 쉽게 조작할 수 있습니다. 그러므로, 신원 확인 기법을 개선해야 할 필요성이 있습니다.

### 과제의 해결 수단

[0009] 요약

[0010] 신원 식별을 위해 개선된 시스템과 방법이 제공되었습니다. 본 문서의 적어도 일부 구현에서, 개인에 대해 고유한 신원 식별자가 포함된 데이터베이스를 생성하고 사용하는 방법이 제공되어 있습니다. 본 문서의 적어도 일부 구현에서, 개인을 인증하기 위한 시스템과 방법이 제공되어 있으며, 이런 시스템과 방법을 사용하여 개인은 장소, 기기, 및/또는 정보에 액세스할 수 있습니다. 동일한 이름 같은, 공통적인 특성을 지닌 대규모 다수의 사람들에게 다양한 종류의 기록이 연관되어 있기 때문에, 본 문서의 적어도 일부 구현에서, 개인을 식별하기 위한 보다 정확한 방법이 제공되어 있습니다. 이 방법은 의료 기록, 금융 기록, 상업적 기록, 또는 전자 형식으로 저장할 수 있는 기타 기록 등, 하나 또는 그 이상의 기록과 개인을 확실하게 연관 짓는 것이 바람직합니다. 본 문서의 하나 또는 그 이상의 구현에서, 각 개인에게 고유한 특정 생체 식별자(biological identifiers)를 사용합니다. 본 문서의 하나 또는 그 이상의 구현에서, (1) 서로 다른 데이터베이스 및 서로 다른 종류의 데이터에 대해 대규모 데이터 통합을 용이하게 하고, 및/또는 (2) 동일 피험자, 동일 환자, 동일한 구성원, 또는 동일한 개인에 대해, 다수의 데이터베이스 또는 다양한 시스템에 대해, 데이터 조각화(fragmentation of data)를 제거합니다.

[0011] 한 구현에서, 개인 피험자의 기록을 저장하기 위한 데이터 저장소(data repository)를 만드는 방법이 제공되어 있습니다. 이 방법에는 다음이 포함되어 있습니다: 피험자의 유전자 서명(genetic signature)을 프로세서를 사용하여 피험자의 적어도 하나의 기록(record)과 연관시키는 방법, 여기에서 (i) 피험자의 적어도 하나의 핵산 분자(nucleic acid molecule)가 들어 있는 생물학적 시료를 확보하고 (ii) 해당 적어도 하나의 핵산 분자에서

유전자 서명을 생성하여, 유전자 서명을 확보하고, 여기에서 유전자 서명은 해당 피험자의 신원을 식별하는 것이며; 이 유전자 서명과 기록(레코드, record)을 하나 또는 그 이상의 데이터베이스에 저장합니다. 이 방법은 개인 피험자의 기록을 저장하기 위한 데이터 저장소를 작성하는 데 사용할 수 있습니다. 이 방법은 적어도 하나의 추가 피험자를 위해 상기 단계를 반복 수행하는 데 사용할 수도 있습니다. 이 방법에는 동일한 시료 처리 장치(sample processing device)에서 적어도 하나의 핵산 분자를 핵산 증폭하는 작업(nucleic acid amplification)이 포함될 수 있습니다.

[0012] 다른 한 구현에서, 개인의 신원을 확인하는 방법이 제공되어 있습니다. 이 방법에는 다음이 포함되어 있습니다: 개인의 유전자 서명을, 프로세서를 이용하여, 메모리 장치에 사전 수집되어 저장된 개인의 유전자 서명과 비교합니다. 여기에서, 유전자 서명은 서비스 장소 지점(point of service location)에서 개인이 제출한 생물학적 시료를 분석하여 확보된 것입니다. 서비스 장소 지점에는 개인으로부터 생물학적 시료를 받고, 생물학적 시료를 처리하여 유전자 서명을 확보하도록 구성된 시료 처리 장치가 포함되어 있으며, 유전자 서명과 사전 수집한 유전자 서명이 일치되면 개인의 신원이 확인됩니다. 프로세서와 메모리 장치는 동일한 기기의 일부가 아닐 수도 있습니다.

[0013] 다른 한 구현에서, 개인의 신원을 확인하는 방법이 제공되어 있습니다. 이 방법에는 다음이 포함되어 있습니다: 개인의 유전자 서명을 프로세서를 이용하여 메모리 장치에 사전 수집되어 저장된 개인의 유전자 서명과 비교합니다. 여기에서, 유전자 서명은 개인의 생물학적 시료를 분석하여 확보합니다. 개인으로부터 생물학적 시료를 수집하고 유전자 서명을 사전 수집된 유전자 서명과 비교하여 완료하는 데 걸리는 시간은 24 시간 이하이며, 유전자 서명과 사전 수집된 유전자 서명이 일치되면 개인의 신원이 확인됩니다. 프로세서와 메모리 장치는 동일한 기기의 일부가 아닐 수도 있습니다.

[0014] 다른 한 구현에서, 개인의 유전자 서명을 의료 기록과 연관 짓는 방법이 제공되어 있습니다. 이 방법에는 다음이 포함되어 있습니다: 프로세서를 이용하여 개인의 유전자 서명을 메모리 장치에 저장되어 있는 이 개인의 사전 수집된 유전자 서명과 비교합니다. 여기에서, 유전자 서명은 서비스 장소 지점에서 개인이 제출한 생물학적 시료를 분석하여 확보한 것입니다. 유전자 서명과 사전 수집된 유전자 서명이 일치하면 해당 개인의 신원이 확인됩니다. 사전 수집된 유전자 서명에는 하나 또는 그 이상의 의료 기록이 연관되어 있으며, 개인의 신원을 확인하면 해당 유전자 서명을 해당 하나 또는 그 이상의 의료 기록과 연관 지을 수 있습니다.

[0015] 다른 한 구현에서, 개인이 보안 장소 또는 기기에 접근하는 방법이 제공되어 있습니다. 이 방법에는 다음이 포함되어 있습니다: 프로세서를 이용하여 개인의 유전자 서명을 메모리 장치에 저장되어 있는 이 개인의 사전 수집된 유전자 서명과 비교합니다. 여기에서, 유전자 서명은 서비스 장소 지점에서 개인이 제출한 생물학적 시료를 분석하여 확보한 것입니다. 유전자 서명과 사전 수집된 유전자 서명이 일치하면 해당 개인의 신원이 확인됩니다. 개인의 신원이 확인되면, 해당 개인의 신원이 보안 장소 또는 기기에 대해 접근(액세스, access)이 허용된 하나 또는 그 이상의 신원(또는 신분) 그룹에 속할 경우, 해당 개인은 보안 장소 또는 기기에 액세스할 수 있게 됩니다.

[0016] 다른 한 구현에서, 개인의 신원을 확인하는 방법이 제공되어 있습니다. 이 방법에는 다음이 포함되어 있습니다: 프로세서를 이용하여 개인의 유전자 서명을 메모리 장치에 저장되어 있는 이 개인의 사전 수집된 유전자 서명과 비교합니다. 해당 개인의 동적 생물학적 서명(dynamic biological signature)을 메모리 장치에 저장되어 있는 해당 개인의 사전 수집된 동적 생물학적 서명과 비교합니다. 여기에서, 유전자 서명과 동적 생물학적 서명은 서비스 장소 지점에서 해당 개인이 제출한 하나 또는 그 이상의 생물학적 시료를 분석하여 확보됩니다. 유전자 서명과 사전 수집된 유전자 서명이 일치하고, 동적 생물학적 서명과 사전 수집된 동적 생물학적 서명 간의 변화 정도(degree of change)가 예측된 궤적(predicted trajectory) 내에 있을 경우, 해당 개인의 신원이 확인됩니다. 예측된 궤적은 동적 생물학적 서명의 추세(trend)에 대한 지식을 기반으로 결정할 수도 있습니다. 예측된 궤적은 하나 또는 그 이상의 예측 모델을 기반으로 결정할 수도 있습니다. 예측 모델에는 개인으로부터 사전 수집한 동적 생물학적 서명 데이터가 포함될 수 있습니다.

[0017] 다른 한 구현에서, 다수의 기록들을 집계하는 방법(method of aggregating)이 제공되어 있습니다. 이 방법에는 다음이 포함되어 있습니다: 하나 또는 그 이상의 피험자에 대해 하나 또는 그 이상의 기록을 저장하는 첫 번째 메모리 장치로 구성된, 첫 번째 기록 시스템이 제공되어 있으며, 개인 기록에는 해당 개인 피험자의 적어도 한 가지 종류의 개인 정보와 연관되어 있는, 해당 개인의 유전자 서명이 들어 있는 개인 기록이 있습니다; 하나 또는 그 이상의 피험자에 대해 하나 또는 그 이상의 기록을 저장하는 두 번째 메모리 장치로 구성된, 두 번째 기록 시스템이 제공되어 있으며, 개인 기록에는 해당 개인 피험자의 적어도 한 가지 종류의 개인 정보와 연관되어

있는, 해당 개인의 유전자 서명이 들어 있는 개인 기록이 있습니다; 그리고, 프로세서를 이용하여, 첫 번째 기록 시스템의 유전자 서명과 두 번째 기록 시스템의 유전자 서명을 비교합니다. 여기에서, 첫 번째 기록 시스템의 유전자 서명과 두 번째 기록 시스템의 유전자 서명이 동일하고, 첫 번째 기록 시스템의 기록과 두 번째 기록 시스템의 기록이 연관되고, 이로 인해 다수의 기록들이 집계됩니다.

[0018] 다른 한 구현에서, 개인 피험자의 기록에 대해 고유한 식별자가 있는 데이터 저장소(data repository) 작성 방법이 제공되어 있습니다. 이 방법에는 다음이 포함되어 있습니다: 피험자의 유전자 서명(genetic signature)을 프로세서를 사용하여 해당 피험자의 적어도 하나의 기록과 연관 짓습니다. 여기에서, 유전자 서명은 해당 피험자의 고유한 식별자이고, 여기에서 (i) 해당 피험자의 적어도 하나의 핵산 분자가 들어 있는 생물학적 시료를 확보하고 (ii) 적어도 하나의 핵산 분자에서 유전자 서명을 생성하여, 유전자 서명을 확보합니다. 여기에서, 유전자 서명은 해당 피험자의 신원을 확인해 줄 수 있는 것이고, 유전자 서명과 기록을 하나 또는 그 이상의 데이터베이스에 저장합니다; 그리고 유전자 서명을 인덱스(index)로 사용하여 하나 또는 그 이상의 데이터 저장소에 들어 있는 기록에 접근(access)할 수 있습니다.

[0019] 다른 한 구현에서, 데이터를 암호화하는 방법(method of encrypting data)이 제공되어 있습니다. 이 방법에는 다음이 포함됩니다: 프로세서를 이용하여 피험자의 유전자 서명을 사용하여 데이터 암호화 키(data encryption key)를 생성합니다. 여기에서, (i) 해당 피험자의 적어도 하나의 핵산 분자가 들어 있는 생물학적 시료를 확보하고 (ii) 적어도 하나의 핵산 분자에서 유전자 서명을 생성하여, 유전자 서명을 확보합니다; 그리고 피험자에 의해 암호화 데이터(encrypting data)가 데이터 암호화 키(data encryption key)와 함께 제공됩니다.

[0020] 다른 한 구현에서, 데이터를 암호화하는 방법(method of encrypting data)이 제공되어 있습니다. 이 방법에는 다음이 포함됩니다: 프로세서를 이용하여 피험자의 생물학적 시료를 사용하여 데이터 암호화 키(data encryption key)를 생성합니다. 여기에서, (i) 피험자의 생물학적 시료를 확보하고 (ii) 생물학적 시료에서 정적 서명(static signature)을 생성하고 생물학적 시료에서 동적 서명(dynamic signature)을 생성하여 데이터 암호화 키를 확보합니다; 그리고 피험자에 의해 암호화 데이터(encrypting data)가 데이터 암호화 키(data encryption key)와 함께 제공됩니다.

[0021] 다른 한 구현에서, 개인 피험자들의 기록을 위한 데이터 저장소를 작성하는 시스템이 제공되어 있습니다. 이 시스템에는 다음이 포함되어 있습니다: 피험자의 적어도 하나의 핵산 분자가 들어 있을 것으로 의심되는 (suspected) 생물학적 시료를 확보하도록 구성된 시료 수집 장치(sample collection unit)가 포함되어 있습니다; 적어도 하나의 핵산 분자에서 유전자 서명을 생성하도록 구성된 서명 생성기(signature generator)가 포함되어 있으며, 여기에서, 유전자 서명은 해당 피험자의 신원을 확인할 수 있는 것이라야 합니다; 유전자 서명을 해당 피험자의 적어도 하나의 기록과 연관 지을 수 있도록 구성된 프로세서가 포함되어 있습니다; 유전자 서명과 기록을 저장하도록 구성된 하나 또는 그 이상의 데이터베이스가 포함되어 있습니다.

[0022] 다른 한 구현에서, 개인의 신원을 확인하기 위한 시스템이 제공되어 있습니다. 이 시스템에는 다음이 포함되어 있습니다: 개인으로부터 생물학적 시료를 받도록 구성된 시료 처리 장치가 포함되어 있습니다; 개인에 대해 사전 수집한 유전자 서명을 저장하도록 구성된 메모리 장치가 포함되어 있습니다; 개인의 유전자 서명을 사전 수집한 유전자 서명과 비교하도록 구성된 프로세서가 포함되어 있습니다; 피험자의 적어도 하나의 핵산 분자를 포함하고 있을 것으로 의심되는 생물학적 시료를 확보하도록 구성된 시료 수집 장치가 포함되어 있습니다; 적어도 하나의 핵산 분자로부터 유전자 서명을 생성하도록 구성된 서명 생성기(signature generator)가 포함되어 있으며, 여기에서 유전자 서명은 해당 피험자의 신원을 확인할 수 있는 것입니다; 여기에서, 유전자 서명은 서비스 장소 지점에서 개인이 제출한 생물학적 시료를 분석하여 확보하고, 서비스 장소 지점에는 개인으로부터 생물학적 시료를 받고, 생물학적 시료를 처리하여 해당 유전자 서명을 생성하도록 구성된 시료 처리 장치가 포함되어 있으며, 유전자 서명과 해당 사전 수집한 유전자 서명이 일치하면 해당 개인의 신원을 확인하게 됩니다.

[0023] 다른 한 구현에서, 개인의 신원을 확인하기 위한 시스템이 제공되어 있으며, 이 시스템에는 다음이 포함되어 있습니다: 개인으로부터 사전 수집한 유전자 서명을 저장하도록 구성된 메모리 장치가 포함되어 있습니다; 그리고 개인의 유전자 서명을 사전 수집한 유전자 서명과 비교하도록 구성된 프로세서가 포함되어 있으며, 여기에서, 개인의 생물학적 시료를 분석하여 유전자 서명을 확보하고, 개인으로부터 생물학적 시료를 확보하는 시간과 사전 수집한 유전자 서명과 비교하여 완료하는 데 걸리는 사이 기간은 24 시간 이하가 되며, 유전자 서명과 해당 사전 수집한 유전자 서명이 일치하면 해당 개인의 신원이 확인됩니다.

[0024] 다른 한 구현에서, 개인의 유전자 서명을 의료 기록과 연관 짓기 위한 시스템이 제공되어 있습니다. 이 시스템에는 다음이 포함되어 있습니다: 해당 개인에 대해 사전 수집한 유전자 서명을 저장하도록 구성된 메모리 장치



가 포함되어 있습니다; 해당 개인의 유전자 서명을 사전 수집한 유전자 서명과 비교하도록 구성된 프로세서가 포함되어 있으며, 여기에서, 유전자 서명은 해당 개인의 생물학적 시료를 분석하여 확보하고, 유전자 서명과 사전 수집한 유전자 서명이 일치하면 해당 개인의 신원이 확인되며, 사전 수집한 유전자 서명에는 하나 또는 그 이상의 의료 기록이 연관되어 있고, 개인의 신원을 확인하면, 유전자 서명을 하나 또는 그 이상의 의료 기록과 연관시킬 수 있습니다.

[0025]

일부 구현에서, 보안 장소 또는 기기에 대해 개인이 접근할 수 있도록 해주는 시스템이 제공되어 있습니다, 이 시스템에는 다음이 포함되어 있습니다: 해당 개인에 대해 사전 수집한 유전자 서명을 저장하도록 구성된 메모리 장치가 포함되어 있습니다; 해당 개인의 유전자 서명을 해당 사전 수집한 유전자 서명과 비교하도록 구성된 프로세서가 포함되어 있으며, 여기에서, 유전자 서명은 개인의 생물학적 시료를 분석하여 확보되고, 유전자 서명과 사전 수집한 유전자 서명이 일치하면 해당 개인의 신원이 확인됩니다. 신원이 확인된 개인이 보안 장소 또는 기기에 대해 접근할 수 있도록 허용된, 하나 또는 그 이상의 신원 그룹에 해당할 경우, 해당 개인은 보안 장소 또는 기기에 접근할 수 있도록 허용됩니다. 이 시스템에는 피험자의 적어도 하나의 핵산 분자가 포함되어 있을 것으로 의심되는 생물학적 시료를 확보하도록 구성된 시료 수집 장치가 포함되어 있으며, 적어도 하나의 핵산 분자로부터 유전자 서명을 생성하도록 구성된 서명 생성기(signature generator)가 포함되어 있습니다. 여기에서, 유전자 서명은 해당 피험자의 신원을 확인해 줍니다.

[0026]

다른 한 구현에서, 개인의 신원을 확인하는 시스템이 제공되어 있습니다. 이 시스템에는 다음이 포함되어 있습니다: 해당 개인에 대해 사전 수집한 유전자 서명과 사전 수집한 프로테오믹 서명(proteomic signature)을 저장하도록 구성된 하나 또는 그 이상의 메모리 장치가 포함되어 있습니다; 해당 개인의 유전자 서명과 해당 사전 수집한 유전자 서명을 비교하고, 해당 개인의 프로테오믹 서명과 해당 개인에 대해 사전 수집한 프로테오믹 서명을 비교하도록 구성된 프로세서가 포함되어 있습니다. 여기에서, 해당 유전자 서명과 해당 프로테오믹 서명은 서비스 장소 지점에서 해당 개인이 제출한 하나 또는 그 이상의 생물학적 시료를 분석하여 확보합니다. 그리고, 여기에서 해당 유전자 서명과 해당 사전 수집한 유전자 서명이 일치하고, 해당 프로테오믹 서명과 사전 수집한 프로테오믹 서명 사이의 변화 정도(degree of change)가 수용 가능 범위 내에 해당할 경우, 해당 개인의 신원이 확인됩니다.

[0027]

다른 한 구현에서, 기록 집계 시스템(records aggregation system)이 제공되어 있습니다. 이 시스템에는 다음이 포함되어 있습니다: 하나 또는 그 이상의 피험자에 대해 하나 또는 그 이상의 개인 기록을 저장하는 첫 번째 메모리 장치로 구성되어 있는 첫 번째 기록 시스템이 포함되어 있으며, 개인 기록은 해당 개인 피험자의 적어도 하나의 종류의 개인 정보와 연관되어 있는 개인 피험자의 유전자 서명으로 구성되어 있습니다; 하나 또는 그 이상의 피험자에 대해 하나 또는 그 이상의 개인 기록을 저장하는 두 번째 메모리 장치로 구성되어 있는 두 번째 기록 시스템이 포함되어 있으며, 개인 기록은 해당 개인 피험자의 적어도 하나의 종류의 개인 정보와 연관되어 있는 개인 피험자의 유전자 서명으로 구성되어 있습니다; 그리고 첫 번째 기록 시스템의 유전자 서명과 두 번째 기록 시스템의 유전자 서명을 비교하도록 구성된 프로세서가 포함되어 있습니다. 여기에서, 첫 번째 기록 시스템의 유전자 서명과 두 번째 기록 시스템의 유전자 서명이 동일할 경우, 해당 프로세서는 첫 번째 기록 시스템과 두 번째 기록 시스템의 기록들을 연관 짓고, 다수의 기록들을 집계합니다.

[0028]

다른 한 구현에서, 개인 피험자의 기록들에 대해 고유한 식별자를 갖고 있는 데이터 저장소를 만들기 위한 시스템이 제공되어 있습니다. 이 시스템에는 다음이 포함되어 있습니다: 개인 피험자의 적어도 하나의 핵산 분자에서 유전자 서명을 생성하도록 구성된 서명 생성기가 포함되어 있으며, 여기에서, 유전자 서명은 피험자의 신원을 보여줄 수 있어야 합니다; 유전자 서명을 피험자의 적어도 하나의 기록과 연관 짓도록 구성된 프로세서가 포함되어 있으며, 여기에서, 유전자 서명은 해당 피험자의 고유한 식별자라야 합니다; 그리고 유전자 서명과 기록을 저장하도록 구성된 하나 또는 그 이상의 데이터베이스가 포함되어 있으며, 여기에서 유전자 서명은 하나 또는 그 이상의 데이터베이스에 들어 있는 기록에 대해 인덱스(index)로 사용할 수 있습니다. 시스템에는 피험자의 적어도 하나의 핵산 분자가 포함되어 있을 것으로 의심되는 생물학적 시료를 확보하도록 구성된 시료 수집 장치가 포함되어 있을 수 있습니다.

[0029]

다른 한 구현에서, 개인 피험자의 의료 기록을 저장하기 위해, 데이터 저장소를 만들기 위한 구현 방법에 대한 기계 실행 가능 코드로 구성된, 컴퓨터로 읽을 수 있는 유형 매체(tangible media)가 제공되어 있으며, 구현 방법에는 다음이 포함되어 있습니다: 피험자의 유전자 서명(genetic signature)을 프로세서를 사용하여 피험자의 적어도 하나의 기록(record)과 연관시키는 방법, 여기에서 (i) 피험자의 적어도 하나의 핵산 분자(nucleic acid molecule)가 들어 있는 생물학적 시료를 확보하고 (ii) 해당 적어도 하나의 핵산 분자에서 유전자 서명을 생성하여 유전자 서명을 확보하고, 여기에서 유전자 서명은 해당 피험자의 신원을 나타낼 수 있는 것이며; 개인 피

험자의 기록에 대해 데이터 저장소를 만들기 위해, 이 유전자 서명과 기록(레코드, record)을 하나 또는 그 이상의 데이터베이스에 저장합니다.

[0030]

다른 한 구현에서, 개인의 신원을 확인하는 방법을 구현하기 위해, 컴퓨터로 실행 가능한 코드로 구성된, 컴퓨터로 읽을 수 있는, 탠저블(tangible) 미디어가 제공되어 있습니다. 이 개인의 신원을 확인하는 방법에는 다음이 포함되어 있습니다: 개인의 유전자 서명을, 프로세서를 이용하여, 메모리 장치에 사전 수집되어 저장된 개인의 유전자 서명과 비교합니다. 여기에서, 유전자 서명은 서비스 장소 지점(point of service location)에서 개인이 제출한 생물학적 시료를 분석하여 확보된 것입니다. 서비스 장소 지점에는 개인으로부터 생물학적 시료를 받고, 생물학적 시료를 처리하여 유전자 서명을 확보하도록 구성된 시료 처리 장치가 포함되어 있으며, 유전자 서명과 사전 수집한 유전자 서명이 일치되면 개인의 신원이 확인됩니다.

[0031]

다른 한 구현에서, 개인의 신원을 확인하는 방법을 구현하기 위해, 컴퓨터로 실행 가능한 코드로 구성된, 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체가 제공되어 있습니다. 이 개인의 신원을 확인하는 방법에는 다음이 포함되어 있습니다: 개인의 유전자 서명을, 프로세서를 이용하여, 메모리 장치에 사전 수집되어 저장된 해당 개인의 유전자 서명과 비교합니다. 여기에서, 유전자 서명은 해당 개인의 생물학적 시료를 분석하여 확보합니다. 해당 개인으로부터 생물학적 시료를 수집하고, 유전자 서명을 해당 사전 수집된 유전자 서명과 비교하여 완료하는 데 걸리는 시간은 24 시간 이하이며, 유전자 서명과 사전 수집된 유전자 서명이 일치되면 개인의 신원이 확인됩니다.

[0032]

다른 한 구현에서, 개인의 신원을 확인하는 방법을 구현하기 위해, 컴퓨터로 실행 가능한 코드로 구성된, 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체가 제공되어 있습니다. 이 개인의 신원을 확인하는 방법에는 다음이 포함되어 있습니다: 프로세서를 이용하여, 해당 개인의 유전자 서명을 메모리 장치에 저장되어 있는 이 개인의 사전 수집된 유전자 서명과 비교합니다. 여기에서, 유전자 서명은 서비스 장소 지점에서 개인이 제출한 생물학적 시료를 분석하여 확보한 것입니다. 유전자 서명과 사전 수집된 유전자 서명이 일치하면 해당 개인의 신원이 확인됩니다. 사전 수집된 유전자 서명에는 하나 또는 그 이상의 의료 기록이 연관되어 있으며, 개인의 신원을 확인하면 해당 유전자 서명을 해당 하나 또는 그 이상의 의료 기록과 연관 지을 수 있습니다.

[0033]

다른 한 구현에서, 개인의 신원을 확인하는 방법을 구현하기 위해, 컴퓨터로 실행 가능한 코드로 구성된, 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체가 제공되어 있습니다. 이 개인의 신원을 확인하는 방법에는 다음이 포함되어 있습니다: 프로세서를 이용하여, 개인의 유전자 서명을 메모리 장치에 저장되어 있는 이 개인의 사전 수집된 유전자 서명과 비교합니다. 해당 개인의 프로테옴 서명을 메모리 장치에 저장되어 있는 해당 개인의 사전 수집된 프로테옴 서명과 비교합니다. 여기에서, 유전자 서명과 프로테옴 서명은 서비스 장소 지점에서 해당 개인이 제출한 하나 또는 그 이상의 생물학적 시료를 분석하여 확보됩니다. 유전자 서명과 사전 수집된 유전자 서명이 일치하고, 프로테옴 서명과 사전 수집된 프로테옴 서명 간의 변화 정도(degree of change)가 수용 가능 범위 내에 있을 경우, 개인의 신원이 확인됩니다.

[0034]

다른 한 구현에서, 다수의 기록들을 집계하는 방법을 구현하기 위해, 컴퓨터로 실행 가능한 코드로 구성된, 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체가 제공되어 있습니다. 이 방법에는 다음이 포함되어 있습니다: 하나 또는 그 이상의 피험자에 대해 하나 또는 그 이상의 기록을 저장하는 첫 번째 메모리 장치로 구성된, 첫 번째 기록 시스템이 제공되어 있으며, 개인 기록에는 해당 개인 피험자의 적어도 한 가지 종류의 개인 정보와 연관되어 있는, 해당 개인의 유전자 서명이 들어 있는 개인 기록이 있습니다; 하나 또는 그 이상의 피험자에 대해 하나 또는 그 이상의 기록을 저장하는 두 번째 메모리 장치로 구성된, 두 번째 기록 시스템이 제공되어 있으며, 개인 기록에는 해당 개인 피험자의 적어도 한 가지 종류의 개인 정보와 연관되어 있는, 해당 개인의 유전자 서명이 들어 있는 개인 기록이 있습니다; 그리고, 프로세서를 이용하여, 첫 번째 기록 시스템의 유전자 서명과 두 번째 기록 시스템의 유전자 서명을 비교합니다. 여기에서, 첫 번째 기록 시스템의 유전자 서명과 두 번째 기록 시스템의 유전자 서명이 동일하고, 첫 번째 기록 시스템의 기록과 두 번째 기록 시스템의 기록이 연관되고, 이로 인해 다수의 기록들이 집계됩니다.

[0035]

다른 한 구현에서, 개인 피험자의 기록에 대해 고유한 식별자가 있는 데이터 저장소 작성 방법을 구현하기 위해, 컴퓨터로 실행 가능한 코드로 구성된, 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체가 제공되어 있습니다. 이 방법에는 다음이 포함되어 있습니다: 피험자의 유전자 서명(genetic signature)을 프로세서를 사용하여 해당 피험자의 적어도 하나의 기록과 연관 짓습니다. 여기에서, 유전자 서명은 해당 피험자의 고유한 식별자이고, 여기에서 (i) 해당 피험자의 적어도 하나의 핵산 분자가 들어 있는 생물학적 시료를 확보하고 (ii) 적어도 하나의 핵산 분자에서 유전자 서명을 생성하여 유전자 서명을 확보합니다. 여기에서, 유전자 서명은 해당 피험자의 신원을 확인해 줄 수 있는 것이고, 유전자 서명과 기록을 하나 또는 그 이상의 데이터베이스에 저장합니다; 그리고 유

전자 서명을 인덱스(index)로 사용하여 하나 또는 그 이상의 데이터베이스에 들어 있는 기록에 접근(access)할 수 있습니다.

- [0036] 일부 구현에서, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 곳에서 설명된 기록은 의료 기록이나 금융기관의 기록이 될 수 있습니다. 일부 구현에서, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 곳에서 설명된 기록에는 피험자의 이름, 출생일, 주소, 전화 번호, 이메일 주소, 피분석물(analyte) 수준, 금융 기록, 또는 납입자 기록(payer records)이 하나 또는 그 이상 포함될 수 있습니다. 일부 구현에서, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 곳에서 설명된 기록에는 피험자의 프로테오믹 정보(proteomic information)가 포함될 수 있습니다.
- [0037] 일부 구현에서, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 곳에서 설명된 생물학적 시료는 핑거스틱(fingerstick), 란셋(lancet), 스왑, 또는 호흡 캡처(breath capture) 등으로 확보할 수 있습니다.
- [0038] 일부 구현에서, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 곳에서 설명된 생물학적 시료에는 다음으로 구성된 그룹에서 선택한 재료가 적어도 하나 포함되어 있습니다: 혈액, 혈청, 타액, 소변, 위액, 눈물, 대변, 정액, 질액, 종양 조직에서 나온 간질액, 안구 분비물, 땀, 점액, 귀지, 오일, 선분비물(glandular secretions), 모발, 손톱, 피부, 척수액, 혈장, 코 스왑 또는 코인두 세척액(nasopharyngeal wash), 척수액, 뇌척수액, 조직, 인후 스왑, 호흡, 생검, 태수, 양수, 제대혈, 엠파틱 유체(emphatic fluid), 강액(cavity fluids), 가래, 고름, 마이크로피오타(micropiota), 태변, 모유, 및 이런 것들의 조합.
- [0039] 일부 구현에서, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 곳에서 설명된 생물학적 시료는, 하나만으로 또는 조합하여, 시료 처리 장치의 시료 수집 장치를 통해 확보할 수 있습니다.
- [0040] 일부 구현에서, 유전자 서명의 생성과 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 시료 처리 장치는 유전자 서명을 생성할 수 있습니다.
- [0041] 일부 구현에서, 유전자 서명의 생성과 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 유전자 서명은 시료 처리 장치와는 다른 위치에 있는 외부 기기에서 생성될 수 있습니다.
- [0042] 일부 구현에서, 생물학적 시료 수집과 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 생물학적 시료는 서비스 장소 지점에서 얻을 수 있습니다.
- [0043] 일부 구현에서, 시료 처리 장치와 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 시료 처리 장치는 서비스 장소 지점에 위치할 수 있습니다.
- [0044] 일부 구현에서, 유전자 서명과 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 유전자 서명에는 생물학적 시료의 서열화된 부분(sequenced portion)의 해시(hash)가 포함되어 있을 수 있습니다.
- [0045] 일부 구현에서, 하나 또는 그 이상의 데이터베이스와 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 하나 또는 그 이상의 데이터베이스에는 클라우드 컴퓨팅 기반 인프라(cloud computing-based infrastructure)가 포함되어 있을 수 있습니다.
- [0046] 일부 구현에서, 하나 또는 그 이상의 데이터베이스와 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 하나 또는 그 이상의 데이터베이스는 유전자 서명을 적어도 하나의 의료 기록에 대해 고유한 식별자로 사용할 수 있습니다.
- [0047] 일부 구현에서, 하나 또는 그 이상의 데이터베이스와 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 하나 또는 그 이상의 데이터베이스는 유전자 서명을 적어도 하나의 금융기관의 기록에 대해 고유한 식별자로 사용할 수 있습니다. 일부 구현에서, 메모리 장치와 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 메모리 장치에는 클라우드 컴퓨팅 기반 인프라(cloud computing-based infrastructure)가 포함될 수도 있습니다.
- [0048] 일부 구현에서, 사전 수집한 유전자 서명과 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 사전 수집한 유전자 서명은 개인의 적어도 하나의 의료 기록과 연관되어 있을 수 있습니다.

- [0049] 일부 구현에서, 사전 수집한 유전자 서명과 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 사전 수집한 유전자 서명은 개인의 적어도 하나의 금융 기록과 연관되어 있을 수 있습니다.
- [0050] 일부 구현에서, 개인의 신원 확인과 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 다음 중 하나 또는 그 이상을 받거나 제공하기 위해 개인의 신원을 확인합니다: 건강 관리(health care), 은행 업무, 대사관, 전자 상거래, 사적 또는 공적(대중) 교통 서비스, 건물 보안(출입), 장소 출입, 또는 기기에 대한 접근.
- [0051] 일부 구현에서, 치료 처리 장치와 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 치료 처리 장치는 생물학적 시료에 대해 하나 또는 그 이상의 화학 반응을 일으키도록 구성할 수 있습니다.
- [0052] 일부 구현에서, 치료 처리 장치와 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 치료 처리 장치는 화학 반응을 위해 생물학적 시료를 준비할 수 있습니다.
- [0053] 일부 구현에서, 치료 처리 장치와 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 치료 처리 장치는 화학 반응을 위해 생물학적 시료를 준비할 수 있습니다.
- [0054] 일부 구현에서, 치료 처리 장치와 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 치료 처리 장치는, 변동 계수(coefficient of variation) 10% 이하로, 생물학적 시료를 준비하거나 화학 반응을 일으키도록 구성할 수 있습니다.
- [0055] 일부 구현에서, 의료 기록과 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 하나 또는 그 이상의 의료 기록은 검사실 검사 결과가 될 수도 있습니다.
- [0056] 일부 구현에서, 정적 서명과 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 정적 서명(static signature)은 유전자 서명이 될 수도 있습니다. 유전자 서명은 핵산 분자에서 생성할 수도 있습니다.
- [0057] 일부 구현에서, 동적 서명과 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 동적 서명(dynamic signature)은 프로테옴 서명(proteomic signature)이 될 수도 있습니다. 프로테옴 서명은 생물학적 시료의 단백질 수준으로부터 생성할 수도 있습니다.
- [0058] 일부 구현에서, 개인 정보와 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 개인 정보에는 개인의 이름, 출생일, 주소, 전화 번호, 이메일 주소, 의료 기록, 금융 기록, 또는 납입자 기록이 하나 또는 그 이상 포함될 수 있습니다.
- [0059] 일부 구현에서, 데이터 저장소와 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 데이터 저장소는 건강 관리 시스템(health care system) 또는 은행 업무 시스템일 수도 있습니다.
- [0060] 일부 구현에서, 데이터 암호화 키와 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 데이터 암호화 키는 다음 중 하나 또는 그 이상을 사용하여 생성합니다: 피험자의 유전자 서명, 피험자의 프로테옴 서명, 또는 피험자에 대한 추가 개인 정보. 일부 구현에서, 추가 개인 정보에는 피험자의 이름, 암호, 또는 생체 정보(biometric data) 중에서 하나 또는 그 이상이 포함됩니다.
- [0061] 일부 구현에서, 컴퓨터를 이용하고 피험자의 유전자 서명을 사용하여 데이터 암호화 키의 생성과 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 여기에서, (i) 해당 피험자의 적어도 하나의 핵산 분자가 들어 있는 생물학적 시료를 확보하고 (ii) 적어도 하나의 핵산 분자에서 유전자 서명을 생성하여, 유전자 서명을 확보합니다. 이 방법에는 생물학적 시료를 안전하게 확보하기 위해 각 단계들이 설정된 계획서(set protocol) 내에만 있도록, 확인하는 절차가 추가로 포함되어 있습니다.



- [0062] 일부 구현에서, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명되어 있는 시스템에는, 생물학적 시료의 핵산 증폭(nucleic acid amplification)을 수행하도록 구성된 기기가 포함되어 있고, 이 기기에는 이 기기에 내장되어 있는 시료 수집 장치가 포함되어 있습니다.
- [0063] 일부 구현에서, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명되어 있는 시스템에는, 생물학적 시료의 핵산 증폭(nucleic acid amplification)을 수행하도록 구성된 기기가 포함되어 있고, 이 기기를 내장되어 있지 않는 시료 수집 장치와 접속(interface)할 수도 있습니다.
- [0064] 일부 구현에서, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명되어 있는 시스템 또는 방법에는, 생물학적 시료의 핵산 증폭(nucleic acid amplification)을 수행하도록 구성된 기기가 포함되어 있고, 이 기기에는 시료 수집 장치와 신호 생성기(signal generator)가 포함되어 있으며, 여기에서 시료 수집 장치와 신호 생성기는 동일한 기기의 부품입니다.
- [0065] 일부 구현에서, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명되어 있는 시스템에는, 생물학적 시료의 핵산 증폭(nucleic acid amplification)을 수행하도록 구성된 기기가 포함되어 있고, 이 기기에는 시료 수집 장치와 신호 생성기(signal generator)가 포함되어 있으며, 여기에서 시료 수집 장치와 신호 생성기는 동일한 기기의 부품입니다.
- [0066] 일부 구현에서, 프로세서와 메모리 장치와 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 프로세서와 메모리 장치는 동일한 기기의 부품일 수도 있습니다.
- [0067] 일부 구현에서, 프로세서와 메모리 장치와 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 프로세서와 메모리 장치는 동일한 기기의 부품이 아닐 수도 있습니다.
- [0068] 일부 구현에서, 메모리 장치와 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 메모리 장치에는 클라우드 컴퓨팅 기반 인프라(cloud computing-based infrastructure)가 포함될 수도 있습니다.
- [0069] 일부 구현에서, 개인 정보와 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 해당 개인 정보에는 개인의 이름, 출생일, 주소, 전화 번호, 이메일 주소, 피분석물(analyte levels), 금융 기록, 또는 납입자 기록이 하나 또는 그 이상 포함될 수 있습니다.
- [0070] 일부 구현에서, 데이터 저장소와 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 데이터 저장소는 건강 관리 시스템(health care system) 또는 은행 업무에서 이용할 수도 있습니다.
- [0071] 일부 구현에서, 시료 처리 장치와 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 시료 처리 장치(sample processing device)는 적어도 다음 중 하나로 구성되어 있습니다: 시료 수집 장치, 시료 처리 장치(sample processing unit), 탐지 장치, 또는 전송 장치.
- [0072] 일부 구현에서, 시료 처리 장치와 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 시료 처리 장치는 적어도 다음 중 2 개로 구성되어 있습니다: 시료 수집 장치, 시료 처리 장치, 탐지 장치, 또는 전송 장치.
- [0073] 일부 구현에서, 시료 처리 장치와 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 시료 처리 장치는 적어도 다음 중 3 개로 구성되어 있습니다: 시료 수집 장치, 시료 처리 장치, 탐지 장치, 또는 전송 장치.
- [0074] 일부 구현에서, 시료 처리 장치와 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 시료 처리 장치는 시료 수집 장치, 시료 처리 장치, 탐지 장치, 및 전송 장치로 구성되어 있습니다.
- [0075] 일부 구현에서, 시료 처리 장치에서 생물학적 시료, 시료의 처리와 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 시료 처리 장치는 적어도 다음 중 하나로 구성되어 있습니다: 시료 수집 장치, 시료 처리 장치, 탐지 장치, 또는 전송 장치.

- [0076] 일부 구현에서, 시료 처리 장치에서 생물학적 시료, 시료의 처리와 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 시료 처리 장치는 적어도 다음 중 2 개로 구성되어 있습니다: 시료 수집 장치, 시료 처리 장치, 탐지 장치, 또는 전송 장치.
- [0077] 일부 구현에서, 시료 처리 장치에서 생물학적 시료, 시료의 처리와 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 시료 처리 장치는 적어도 다음 중 3 개로 구성되어 있습니다: 시료 수집 장치, 시료 처리 장치, 탐지 장치, 또는 전송 장치.
- [0078] 일부 구현에서, 시료 처리 장치에서 생물학적 시료, 시료의 처리와 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 시료 처리 장치는 시료 수집 장치, 시료 처리 장치, 탐지 장치, 및 전송 장치로 구성되어 있습니다.
- [0079] 일부 구현에서, 시료 처리 장치와 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 시료 처리 장치는 핵산 증폭 장치로 구성되어 있습니다.
- [0080] 일부 구현에서, 시료 처리 장치와 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 시료 처리 장치(sample processing device)는 시료 수집 장치, 시료 처리 장치(sample processing unit), 탐지 장치, 또는 전송 장치 중에 적어도 하나로 구성되며, 이런 장치들은 하나의 하우징(housing)에 들어 있습니다.
- [0081] 일부 구현에서, 시료 처리 장치와 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 시료 처리 장치는 시료 처리 장치로 구성되어 있습니다. 시료 처리 장치에서 핵산 증폭이 수행됩니다.
- [0082] 일부 구현에서, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된 시스템에는 적어도 하나의 탐지 장치와 전송 장치가 포함되어 있습니다.
- [0083] 일부 구현에서, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된 시스템에는 탐지 장치와 전송 장치가 포함되어 있습니다.
- [0084] 일부 구현에서, 시료 처리 장치와 시료 수집 장치와 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 시료 수집 장치는 시료 처리 장치에 내장되어 있습니다.
- [0085] 일부 구현에서, 시료 처리 장치와 시료 수집 장치와 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 시료 수집 장치는 시료 처리 장치에 내장되어 있지 않습니다.
- [0086] 일부 구현에서, 시스템과 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 이 시스템은 시료 처리 장치로 구성되어 있고, 해당 시료 처리 장치는 적어도 다음 중 하나로 구성되어 있습니다: 시료 수집 장치, 시료 처리 장치(sample processing unit), 탐지 장치, 또는 전송 장치.
- [0087] 일부 구현에서, 시스템과 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 이 시스템은 시료 처리 장치로 구성되어 있고, 해당 시료 처리 장치는 적어도 다음 중 2 개로 구성되어 있습니다: 시료 수집 장치, 시료 처리 장치, 탐지 장치, 또는 전송 장치.
- [0088] 일부 구현에서, 시스템과 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 이 시스템은 시료 처리 장치로 구성되어 있고, 해당 시료 처리 장치는 적어도 다음 중 3 개로 구성되어 있습니다: 시료 수집 장치, 시료 처리 장치, 탐지 장치, 또는 전송 장치.
- [0089] 일부 구현에서, 시스템과 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 이 시스템은 시료 처리 장치로 구성되어 있고, 해당 시료 처리 장치는 시료 수집 장치, 시료 처리 장치, 탐지 장치, 및 전송 장치로 구성되어 있습니다.
- [0090] 일부 구현에서, 동적 서명과 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체는 다수의 기록 및/또는 다수의 피험자에 대해 사용할 수 있습니다. 일부 구현에서, 방법 단계들과 관련하여, 상기되었거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 시스템, 방법, 또는 컴퓨터로 읽을 수 있는, 유형 매체에서, 방법 단계들은 다수의 시료, 기록, 및/또는 피험자들에 대해 반복

수행할 수 있습니다.

[0091] 일부 구현에서, 유전자 서명은 데이터베이스에 저장할 수 있습니다. 선택적으로 일부 구현에서, 유전자 서명 대신에, 유전자 서명을 대표하는 유전자 서명 식별자를 데이터베이스에 저장할 수 있습니다. 선택적으로, 유전자 서명 식별자는 유전자 서명을 추출한(또는 추상화한, abstraction) 것입니다. 선택적으로, 유전자 서명 식별자는 유전자 서명을 축약한(abbreviation) 것입니다. 선택적으로, 유전자 서명 식별자는 유전자 서명의 일부분입니다. 선택적으로, 유전자 서명 식별자는 고유한 정보이며, 실제 유전자 서명을 판단하는 데 사용됩니다. 선택적으로, 유전자 서명 식별자는 유전자 서명의 위치를 찾기 위한 포인터(pointer)입니다. 이것은 동일하거나 또는 다른 데이터베이스에 있을 수 있습니다. 선택적으로, 유전자 서명 식별자는 사용자의 신원을 판단하기 위한 로케이터(locator)입니다. 이것은 동일하거나 다른 데이터베이스에 있을 수 있습니다.

[0092] 일부 구현에서, 데이터베이스에 들어 있는 유전자 서명은 데이터베이스 간에 신원 정보를 확인 및/또는 연결하는 데 사용할 수 있습니다. 비제한적인 예로, 유전자 서명 정보가 들어 있는 한 데이터베이스를 정확한 것으로 간주할 수 있습니다. 이 데이터베이스에 들어 있는 정보가 정확한 것으로 일단 간주되면, 유전자 서명이 들어 있고 확인된 데이터베이스의 정확한 정보로 다른 데이터베이스의 부정확한 정보를 업데이트할 수 있습니다. 한 구현에서, 다른 데이터베이스에 들어 있는 비슷한 항목(entry)이 유전자 서명 데이터베이스에 들어 있는 정보와 특정 수준으로, 약 90%로, 그러나 이것에만 제한되지 않고, 일치할 경우, 서로 연결(linkage)할 수 있습니다. 일단 연결되면, 두 데이터베이스가 동일한 사람을 참조하고, 각 데이터베이스가 동일한 사람에 대해 서로 다른 개인 또는 기타 정보를 보관하고 있을 경우, 출생일 또는 기타 정보를 다른 데이터베이스에, 정확한 정보로, 전파할(propagate) 수 있습니다. 이런 방식으로, 유전자 서명 사용자 프로필(genetic signature user profile)이 정확하다고 어떤 사람에 대해 일단 확인되면, 해당 정보는 다른 데이터베이스에 전파하여, 해당 다른 데이터베이스에 들어 있는 정보가 유전자 서명으로 확인된 해당 사용자의 정보와 일치하도록 하여, 정보가 정확하도록 합니다.

[0093] 본 요약에는 선별된 개념들이 간략하게 소개되어 있습니다. 아래에 있는 [상세 설명]에는 더 자세하게 설명되어 있습니다. 본 요약은 청구된(또는 주장된, claimed) 주제의 핵심 기능이나 필수 기능을 식별하기 위한 용도가 아니며, 청구된 주제의 범위를 제한하기 위한 용도로 작성된 것도 아닙니다.

[0094] **참조를 통한 결합(INCORPORATION BY REFERENCE)**

[0095] 본 명세서(문서)에서 언급된 모든 출판물, 특허 및 특허 신청은, 각각의 개별 출판물, 특허, 또는 특허 신청이 참조에 의해 결합된 것으로 개별적으로 명시된 것과 동일한 정도로, 참조를 통해 결합되어 있습니다.

## 도면의 간단한 설명

[0096] 도면에서,

그림 1에는 본 문서에 공개된, 유전자 서명 생성 시스템의 예가 표시되어 있습니다.

그림 2에는 본 문서에 공개된, 시료 처리 장치의 예가 표시되어 있습니다.

그림 3에는 유전자 ID가 들어 있는 기록의 예가 표시되어 있습니다.

그림 4에는 유전자 서명을 생성하는 방법의 예가 표시되어 있습니다.

그림 5에는 다수의 성분(구성요소)으로 이루어진 식별자의 예가 표시되어 있습니다.

그림 6에는 피험자에 대한 정보를 추적하는 데 유전자 서명을 이용하는, 데이터의 예가 표시되어 있습니다.

그림 7에는 다수의 하위 시스템(subsystem)에 액세스할 수 있는 마스터 시스템(master system)의 예가 표시되어 있습니다.

그림 8에는 하나 또는 그 이상의 피험자를 인증하기 위한 시스템의 예가 표시되어 있습니다.

그림 9에는 증폭 장치(amplification unit)가 열린 위치(open position)에 있는 예가 표시되어 있습니다.

그림 10에는 증폭 장치(amplification unit)가 닫힌 위치(closed position)에 있는 예가 표시되어 있습니다.

그림 11에는 온도 조절 장치, 바이알(작은 유리병, vial), 및 광원에 대한 예의 단면이 표시되어 있습니다.

그림 12A에는 분석 검사 바이알 예의 길이 방향 측면도가 표시되어 있습니다.

그림 12B에는 분석 검사 바이알 예의 끝 방향 측면도가 표시되어 있습니다.

그림 12C에는 분석 검사 바이알 예의 투시도가 표시되어 있습니다.

그림 12D에는 분석 검사 바이알 예의 상면도가 표시되어 있습니다.

그림 13에는 분석 검사 스트립(example assay strip) 예의 측면도가 표시되어 있습니다.

그림 14A에는 분석 검사 스트립 예의 측면도가 표시되어 있습니다.

그림 14B에는 분석 검사 스트립 예의 상면도 표시되어 있습니다.

그림 14C에는 분석 검사 스트립 예의 투시도가 표시되어 있습니다.

그림 15A에는 분석 검사 팁 예의 측면도가 표시되어 있습니다.

그림 15B에는 분석 검사 팁 예의 투시도가 표시되어 있습니다.

그림 16에는 핵산 추출 과정의 예가 표시되어 있습니다.

### 발명을 실시하기 위한 구체적인 내용

#### 상세 설명

피험자의 유전자 서명을 생성하고 사용하는 시스템과 방법이 여기에 제공되어 있습니다. 본 문서에 설명된 다양한 기능은 아래에 명시된 임의의 특정 응용 (분야) 또는 다른 임의의 신원 확인 및/또는 인증 시스템에 적용할 수 있습니다. 본 문서에 설명된 시스템과 방법은 독립적인 시스템 또는 독립적인 방법으로 적용하거나, 또는 의료 기록, 금융 기록에 접근(access) 하거나 또는 특정 위치, 기기, 및/또는 정보에 대한 접근을 제공하는 것과 같은, 통합 시스템의 일부로 적용할 수 있습니다. 공개된 시스템과 방법의 서로 다른 면들은 개별적으로 이용하거나, 집단적으로 이용하거나, 또는 서로를 조합하여 이용할 수 있음을 이해해야 합니다.

#### 유전자 서명 시스템

그림 1에는 유전자 서명 생성 시스템의 예가 표시되어 있습니다. 시료는 피험자 100으로부터 기기 110을 이용하여 수집되었습니다. 이 기기에는 하나 또는 그 이상의 시료 처리 장치 112가 포함되어 있을 수 있습니다. 이 기기는 외부 기기 120과 통신할 수도 있습니다.

피험자 100의 유전자 서명은 기기로 확보한 시료를 기반으로 생성할 수도 있습니다. 기기의 하나 또는 그 이상의 시료 처리 장치는 하나 또는 그 이상의 단계를 수행할 수 있으며, 유전자 서명 생성에 유용한 데이터를 생성할 수도 있습니다. 데이터 및/또는 유전자 서명은 외부 기기로 전송할 수도 있습니다. 유전자 서명은 기기 자체에서 생성하거나 또는 외부 기기 같은, 기기 외부에서 생성할 수도 있습니다.

피험자는 시료를 제공할 수도 있고 및/또는 시료는 피험자로부터 수집할 수도 있습니다. 피험자는 사람이거나 동물이 될 수도 있습니다. 피험자는 살아있거나 죽었을 수도 있습니다. 피험자는 환자, 임상 피험자, 또는 임상 전 피험자(pre-clinical subject)가 될 수도 있습니다. 피험자는 진단, 치료, 감시, 및/또는 질병 예방 중에 있을 수도 있습니다. 피험자는 의사(예를 들어, 처방 의사(prescribing physician) 또는 비처방 의사(non-prescribing physician)), 병리학자, 약사, 간호사, 또는 전문 기술사 같은 의료보전 관련 전문의(가)의 진료 (또는 치료)를 받고 있는 중이거나 받고 있지 않을 수도 있습니다. 피험자는 임의의 연령, 유아, 소아, 성인 또는 노인이 될 수도 있습니다.

시료는 기기 110을 통해 확보할 수도 있습니다. 시료의 예에는 다양한 종류의 액체 시료가 포함될 수 있습니다. 일부 예에서, 시료는 피험자의 체액 시료일 수도 있습니다. 시료는 액체 시료이거나 기체 시료가 될 수 있습니다. 시료는 젤(gel) 상태의 시료가 될 수 있습니다. 시료에는 하나 또는 그 이상의 액체 성분이 들어 있을 수 있습니다. 일부 예에서, 고체 또는 반고체(semi-solid) 시료가 제공될 수도 있습니다. 시료에는 피험자로부터 수집한 조직이 포함되어 있을 수도 있습니다. 시료는 생물학적 시료가 될 수도 있습니다. 생물학적 시료는 체액, 분비물, 및/또는 조직 시료가 될 수도 있습니다. 생물학적 시료의 예에는 다음이 포함되나 이것들에만 국한되지는 않습니다: 혈액, 혈청, 타액, 소변, 위액, 눈물, 대변, 정액, 질액, 간질액, 종양 조직, 병생리학적(pathophysiologic) 조직, 정상 조직, 안구 분비물, 땀, 점액, 귀지, 오일, 선분비물(glandular secretions), 엠파틱 유체 또는 조직, 모발, 손톱, 뼈, 이빨, 피부, 척수, 혈장, 코 스왑 또는 코인두 세척액(nasopharyngeal wash), 뇌척수액, 조직, 인후 스왑, 볼 스왑(cheek swab), 호흡, 생검, 태수, 양수, 체대혈, 엠파틱 유체, 강액

(cavity fluids), 윤활액(synovial fluid), 가래, 고름, 마이크로피오타(micropiota), 태변, 모유, 땀/또는 기타 분비물. 시료는 사람 또는 동물에서 제공될 수 있습니다. 시료는 살아있거나 또는 죽은 피험자에서 수집할 수 있습니다.

[0104] 시료는 적어도 하나의 핵산 분자를 포함하거나 포함할 것으로 의심될 수 있습니다. 시료에는 피험자의 DNA, RNA, 땀/또는 기타 유전자 정보가 포함될 수 있습니다.

[0105] 시료는 피험자로부터 즉석에서(신선하게) 수집하거나 또는 선처리, 저장, 땀/또는 운반된 형태를 겪을 수도 있습니다. 시료는 간섭이나 많은 시간을 소요하지 않고 피험자로부터 장치로 제공될 수도 있습니다. 피험자는 시료를 제공하기 위해 기기와 접촉할 수도 있습니다. 피험자로부터 시료를 수집할 때, 피험자와 기기의 위치가 같을 수도 있습니다. 다른 대안으로, 피험자로부터 시료를 수집할 때, 피험자와 기기의 위치가 다를 수도 있습니다. 기기가 시료를 받을 때 피험자가 있거나 없을 수 있습니다. 피험자로부터 시료를 수집할 때와 기기에서 시료를 받을 때 사이에 시료를 안전하게 보관하는 절차가 포함되어 있는 시스템과 방법이 제공될 수 있습니다.

[0106] 시료는 피험자의 피부에 구멍을 뚫거나 뚫지 않고 피험자로부터 수집할 수도 있습니다. 시료는 피험자의 구멍(orifice)을 통해 수집할 수도 있습니다. 조직 시료가 내부 조직 시료이든 외부 조직 시료이든 관계없이, 조직 시료를 피험자로부터 수집할 수 있습니다. 시료는 피험자로부터 제거되거나 피험자로부터 떨어져 나온 것일 수도 있습니다. 시료는 피험자의 손가락, 손, 팔, 어깨, 몸통, 복부, 다리, 발, 목, 또는 머리를 포함하여, 그러나 이것들에만 제한되지 않고, 피험자의 임의의 부분에서 수집할 수 있습니다. 시료는 입 속에 있는 점막 표면을 스왑으로 문질러 확보할 수도 있습니다.

[0107] 기기에서 한 가지 종류의 시료를 수용 및/또는 처리할 수 있습니다. 그렇지 않으면, 기기에서 여러 종류의 시료를 수용 및/또는 처리할 수 있습니다. 예를 들어, 기기는 1 가지 이상, 2 가지 이상, 3 가지 이상, 4 가지 이상, 5 가지 이상, 6 가지 이상, 7 가지 이상, 8 가지 이상, 9 가지 이상, 10 가지 이상, 12 가지 이상, 15 가지 이상, 20 가지 이상, 30 가지 이상, 50 가지 이상, 100 가지 이상의 시료를 수용할 수 있습니다. 기기는 여러 가지 시료 종류를 동시에 및/또는 다른 시점에서 수용하거나 및/또는 처리할 수 있습니다. 예를 들어, 기기는 한 가지 또는 다수 종류의 시료를 준비, 분석 검사 및/또는 탐지할 수 있습니다.

[0108] 피험자 또는 다른 출처로부터 다양한 양의 시료를 제공할 수 있습니다. (시료) 양의 예에는 다음이 포함되나 이것들에만 국한되지는 않습니다: 약 10 mL 이하, 5 mL 이하, 3 mL 이하, 1  $\mu$ L 이하, 500  $\mu$ L 이하, 300  $\mu$ L 이하, 250  $\mu$ L 이하, 200  $\mu$ L 이하, 170  $\mu$ L 이하, 150  $\mu$ L 이하, 125  $\mu$ L 이하, 100  $\mu$ L 이하, 75  $\mu$ L 이하, 50  $\mu$ L 이하, 25  $\mu$ L 이하, 20  $\mu$ L 이하, 15  $\mu$ L 이하, 10  $\mu$ L 이하, 5  $\mu$ L 이하, 3  $\mu$ L 이하, 1  $\mu$ L 이하, 500 nL 이하, 250 nL 이하, 100 nL 이하, 50 nL 이하, 20 nL 이하, 10 nL 이하, 5 nL 이하, 1 nL 이하, 500 pL 이하, 100 pL 이하, 50 pL 이하, 또는 1 pL 이하. 시료의 양은 시료 한 방울이 될 수도 있습니다. 시료의 양은 시료의 약 1-5 방울, 시료의 1-3 방울, 시료의 1-2 방울, 또는 시료의 한 방울 미만이 될 수도 있습니다. 시료의 양은 손가락 또는 핑거스틱에서 수집한 양이 될 수도 있습니다. 시료는 단일 세포이거나 세포 덩어리가 될 수도 있습니다. 본 문서에 설명된 것들을 포함하여, 임의의 양을 기기에 제공할 수 있습니다.

[0109] 시료 처리 장치는 작업대에 올려 놓고 사용하는 기기(bench top device), 손에 들고 쓰는 기기(handheld device), 착용 가능 기기(wearable device), 패치형 기기(patch), 또는 삼킬 수 있는 기기(예, 알약) 같은 임의의 크기 또는 형태가 될 수 있습니다.

[0110] 시료 처리 장치 110은 서비스 장소 지점(point of service location)에 놓아 둘 수 있습니다. 여기에서 사용된 “서비스 장소 지점”은 피험자가 서비스(예를 들어, 검사, 감시, 치료, 진단, 지도, 시료 수집, 신원 확인, 건강 관리, 비건강 관리 등)를 받는 장소이며 다음을 포함하나 이것들에만 국한되지는 않습니다: 피험자의 집, 피험자의 직장, 보건 서비스 공급자의 장소(예, 의사), 병원, 응급실, 수술실, 진료소, 전문의 진료실, 검사실, 소매점(예, 약국, 소매 약국, 진료소 약국, 병원 약국, 약방, 슈퍼마켓, 식료품점 등), 교통 수단(예, 자동차, 트럭, 버스, 비행기, 오토바이, 앰블런스, 이동 장치, 소방차, 소방 트럭, 응급 차량, 법 집행 차량, 경찰차 또는 기타 피험자를 한 장소에서 다른 장소로 운반하는 운송 수단), 이동식 진료소, 이동 장치, 학교, 어린이집, 보안 검색 장소, 전투 장소, 보건 보조 거주지, 정부 사무실, 사무실 빌딩, 텐트, 체액 시료 수집 장소(예, 혈액 수집 장소), 피험자가 들어 가고 싶어하는 장소의 입구 근처, 피험자가 사용하고 싶어하는 기계가 있는 장소(예, 피험자가 컴퓨터를 사용하고 싶어할 경우, 컴퓨터가 있는 곳), 시료 처리 장치가 시료를 받는 장소, 또는 본 문서의 기타 위치에서 설명된 기타 서비스 장소 지점.

[0111] 시료 처리 장치는 서비스 장소 지점으로 이동하거나 서비스 장소 지점 내에 놓아 둘 수도 있습니다. 기기는 사



람이 개입하여 이동하거나 사람의 개입 없이 독립적으로 이동할 수 있습니다. 기기는 휴대하여 이동하거나, 원격 컨트롤, 및/또는 자체적으로 로봇처럼 이동할 수도 있습니다. 기기는 자체 동원하거나(self-mobilized) 다른 차량 또는 기계에 부착될 수도 있습니다. 기기는 육로, 항공, 수로, 또는 이것들의 조합으로 이동할 수 있습니다.

[0112] 한 예에서, 시료 처리 장치를 앰블런스나 기타 차량에 배치할 수 있습니다. 기기는 앰블런스 또는 기타 차량에서 피험자로부터 시료를 수집하고 및/또는 시료를 처리할 수 있습니다. 기기는 앰블런스 또는 기타 차량으로 특정 장소에 가져와, 이 장소에서 피험자로부터 시료를 수집하고 및/또는 시료를 처리할 수 있습니다. 기기는 앰블런스 또는 기타 차량에서, 또는 앰블런스 또는 기타 차량으로 기기를 가져온 장소에서 피험자의 유전자 서명을 생성하거나 생성하는 것을 도울 수 있습니다. 유전자 서명을 생성하거나 생성하는 것을 돕는 것 외에도, 기기를 사용하여 시료를 추가적으로 처리할 수 있습니다. 예를 들어, 기기는 앰블런스 또는 기타 차량에서, 또는 앰블런스 또는 기타 차량으로 기기를 가져온 장소에서 개인의 피분석물 수준(analyte level), 개인의 생리적 또는 생체 정보(biometric parameter)를 측정하고, 또는 개인의 이미지를 캡처하거나 또는 개인의 생물학적 시료를 확보할 수 있습니다. 이런 정보는 유전자 서명과 연관 지을 수 있습니다. 이런 정보는 개인의 의료 정보가 될 수 있습니다.

[0113] 피험자는 시료 처리 장치가 위치한 곳에서 시료를 제공하거나 제공하지 않을 수도 있습니다. 피험자는 기기에서 시료를 받아 들일 때 시료 처리 장치가 위치한 곳에 있거나 또는 있지 않을 수도 있습니다.

[0114] 일부 상황에서, 시료 처리 장치는 인증 기관 또는 면허 기관(예를 들어, 정부의 인증 기관)에서 사용하도록 지정한 장소에 배치됩니다. 한 구현에서, 시료 처리 장치는 정부 기관에 의해 검사실 검사(예를 들어, CLIA 인증 또는 기타 자격 인증 검사 결과를 의료 진단 또는 치료 결정에 사용하도록 함)를 수행하도록 인증된 장소 및/또는 기관의 일부로 사용할 수 있습니다. 한 구현에서, 시료 처리 장치는 등록 의료 기기로 사용할 수 있습니다.

[0115] 일부 구현에서, 시료 처리 장치는 중앙 검사실 외부의 장소에 배치할 수도 있습니다(예를 들어, 학교, 가정, 야전 병원, 임상실, 사업장, 차량, 등). 일부 구현에서, 시료 처리 장치는 검사실 서비스가 아닌 다른 주요 목적을 가진 장소에 배치할 수도 있습니다(예를 들어, 학교, 가정, 야전 병원, 임상실, 사업장, 차량, 등). 일부 구현에서, 시료 처리 장치는, 다수의 시료 취득 장소로부터 받은 시료를 처리하도록 지정된 전문 장소가 아닌 곳에, 배치할 수도 있습니다. 일부 구현에서, 시료 처리 장치는 피험자로부터 시료를 확보한 장소에서 약 1 킬로미터, 500 미터, 400 미터, 300 미터, 200 미터, 100 미터, 75 미터, 50 미터, 25 미터, 10 미터, 5 미터, 3 미터, 2 미터, 또는 1 미터 내에 있을 수 있습니다. 일부 구현에서, 시료 처리 장치는 피험자로부터 시료를 확보한, 동일한 방, 건물, 또는 캠퍼스에 위치할 수도 있습니다. 일부 구현에서, 시료 처리 장치는 피험자 위에 또는 피험자 속에 넣을 수도 있습니다. 일부 구현에서, 시료는 피험자로부터 직접 제공 받아 시료 처리 장치에 넣을 수도 있습니다. 일부 구현에서, 피험자로부터 시료를 수집한 이후 48 시간, 36 시간, 24 시간, 12 시간, 8 시간, 6 시간, 4 시간, 3 시간, 2 시간, 1 시간, 45 분, 30 분, 15 분, 10 분, 5 분, 1 분, 또는 30 초 내에, 시료를 시료 처리 장치에 제공할 수도 있습니다.

[0116] 일부 구현에서, 시료 처리 장치는 휴대할 수 있습니다. 일부 구현에서, 시료 처리 장치는 총 부피(양)가 약 4 m<sup>3</sup>, 3 m<sup>3</sup>, 2 m<sup>3</sup>, 1 m<sup>3</sup>, 0.5 m<sup>3</sup>, 0.4 m<sup>3</sup>, 0.3 m<sup>3</sup>, 0.2 m<sup>3</sup>, 0.1 m<sup>3</sup>, 1 cm<sup>3</sup>, 0.5 cm<sup>3</sup>, 0.2 cm<sup>3</sup>, 또는 0.1 cm<sup>3</sup> 이하일 수도 있습니다. 일부 구현에서, 시료 처리 장치는 무게가 1000 kg, 900 kg, 800 kg, 700 kg, 600 kg, 500 kg, 400 kg, 300 kg, 200 kg, 100 kg, 75 kg, 50 kg, 25 kg, 10 kg, 5 kg, 2 kg, 1 kg, 0.5 kg, 0.1 kg, 25 g, 10 g, 5 g, 또는 1 g 이하가 될 수 있습니다. 일부 구현에서, 시료 처리 장치는 보행하는 동안 시료를 처리하도록 구성할 수 있습니다.

[0117] 기기는 기기가 있는 위치나 주위 상황을 감시할 수 있습니다. 일부 예에서, 기기는 네비게이션(navigation)과 주변에 있는 물체를 인식하기 위해 머신비전(machine vision)을 사용할 수도 있습니다. 기기는 주변을 감시하기 위해 본 문서에 설명된 카메라 또는 기타 종류의 센서를 이용할 수도 있습니다. 기기는 기기의 이동을 판단하기 위해 센서로 탐지한 정보를 이용할 수 있습니다.

[0118] 기기는 시료 수집 장치로 구성되어 있습니다. 시료 수집 장치는 피험자로부터 시료를 받도록 구성될 수 있습니다. 시료 수집 장치는 피험자로부터 시료를 직접 받도록 구성하거나 또는 피험자로부터 수집된 시료를 간접적으로 받도록 구성할 수 있습니다. 피험자는 기기가 있는 장소에서 시료를 제공하거나 다른 장소에서 시료를 제공할 수도 있습니다. 피험자는 기기에서 시료를 받아 들일 때 기기가 위치한 곳에서 있거나 또는 있지 않을 수도 있습니다.

- [0119] 피험자로부터 시료를 수집할 때 하나 또는 그 이상의 수집 방식을 이용할 수 있습니다. 수집 방식은 시료를 수집할 때 하나 또는 그 이상의 원리를 이용할 수 있습니다. 예를 들어, 시료 수집 방식은 시료를 수집할 때 중력, 모세관 작용, 표면 장력, 전기력, 흡인, 진공력(vacuum force), 압력 차이, 밀도 차이, 온도 차이, 또는 기타 방식을 이용할 수 있습니다.
- [0120] 다음과 같은 다양한 방식으로 피험자로부터 체액을 수집하여 기기에 제공할 수 있으나, 이런 것들에만 제한되지는 않습니다: 핑거스틱, 절개, 주사, 펌프, 스위치, 피펫, 정맥 채혈, 정맥 천자, 및/또는 본 문서의 다른 어느 곳에 설명된 기타 기법. 일부 구현에서, 시료는 피험자의 호흡에서 수집할 수 있습니다. 체액은 체액 수집기를 사용하여 제공될 수 있습니다. 체액 수집기에는 란셋(lancet), 모세관, 튜브, 피펫, 주사기, 바늘, 현미침(microneedle), 스위치, 펌프, 또는 본 문서 어느 곳에서 설명된 기타 수집기가 포함될 수도 있습니다. 일부 구현에서, 시료는 피험자로부터 제공 받은 조직 시료가 될 수도 있습니다. 시료는 피험자로부터 제거되거나 피험자로부터 떨어져 나온 것일 수도 있습니다.
- [0121] 한 구현에서, 란셋으로 피험자의 피부를 천공하고, 예를 들어, 중력, 모세관 작용, 흡인, 압력 차이 또는 진공력 같은 것을 사용하여 시료를 확보합니다. 란셋 또는 기타 체액 수집기는 기기의 부품이거나 기기 카트리지의 부품이거나 시스템의 부품이거나 또는 독립된 부품일 수도 있습니다. 필요할 경우, 란셋 또는 기타 체액 수집기는 기계적, 전기적, 전자 기계적, 또는 알려진 다양한 방식 또는 이런 방법들을 조합하여 구동(또는 작동)할 수 있습니다.
- [0122] 한 예에서, 피험자의 손가락(또는 피험자 신체의 기타 부분)을 뚫어 체액을 수집할 수도 있습니다. 체액은 모세관, 피펫, 스위치, 드롭(drop), 또는 이런 기술 분야에서 알려져 있는 기타 방식을 사용하여 수집할 수도 있습니다. 모세관 또는 피펫은 기기에서 분리되어 있거나 및/또는 기기 내에 삽입하거나 기기에 부착할 수 있는 기기의 카트리지가거나, 또는 기기 및/또는 카트리지의 부품일 수도 있습니다. 구동 방식이 필요 없는 다른 한 구현에서, 피험자는, 예를 들어, 타액 시료처럼 기기 또는 카트리지에 간단하게 체액을 제공할 수도 있습니다.
- [0123] 체액은 핑거스틱, 절개, 주사, 및/또는 피펫 같은 다양한 방법을 이용하여, 그러나 이런 것에만 제한되지 않고, 피험자로부터 수집하여 기기에 제공할 수 있습니다. 체액은 정맥 또는 비정맥(non-venous) 방법을 사용하여 수집할 수도 있습니다. 체액은 체액 수집기를 사용하여 제공될 수 있습니다. 체액 수집기에는 란셋(lancet), 모세관, 튜브, 피펫, 주사기, 정맥 채혈기, 또는 본 문서 어느 곳에서 설명된 기타 수집기가 포함될 수도 있습니다. 한 구현에서, 란셋으로 피험자의 피부를 천공하고, 예를 들어, 중력, 모세관 작용, 흡인, 또는 진공력 같은 것을 사용하여 시료를 확보합니다. 란셋은 기기의 부품이거나 기기 카트리지의 부품이거나 시스템의 부품이거나 또는 독립된 부품일 수도 있습니다. 필요할 경우, 란셋은 기계적, 전기적, 전자 기계적, 또는 알려진 다양한 구동 방식 또는 이런 방법들을 조합하여 구동(또는 작동)할 수 있습니다. 한 예에서, 피험자의 손가락(또는 피험자 신체의 기타 부분)을 뚫어 체액을 수집할 수도 있습니다. 피험자 신체의 다른 부위에 대한 예에는 피험자의 손, 손목, 팔, 몸통, 다리, 발, 또는 목이 포함되나, 이것들에만 국한되지는 않습니다. 체액은 모세관, 피펫, 또는 이런 기술 분야에서 알려져 있는 기타 방식을 사용하여 수집할 수도 있습니다. 모세관 또는 피펫은 기기 및/또는 카트리지에서 분리되어 있거나 또는 기기 및/또는 카트리지의 부품일 수도 있습니다. 구동 방식이 필요 없는 다른 한 구현에서, 피험자는, 예를 들어, 타액 시료처럼 기기 및/또는 카트리지에 간단하게 체액을 제공할 수도 있습니다. 수집한 체액은 기기 내에 넣을 수 있습니다. 체액 수집기는 기기에 부착하거나, 기기에 탈착 가능하게 부착하거나, 또는 기기와 별도로 제공할 수도 있습니다.
- [0124] 수집한 시료는 기기 내에 넣을 수 있습니다. 일부 예에서, 수집한 시료는 기기의 카트리지 내에 넣어 둘 수 있습니다. 수집한 시료는 기기의 다른 영역에 넣어 둘 수 있습니다. 기기는 시료를 받아들이도록 구성할 수 있으며, 피험자로부터 직접 받아들이거나 체액 수집기로부터 받아들이거나 또는 기타 방식으로 받아들일 수 있습니다. 기기의 시료 수집 장치는 시료를 받아들이도록 구성할 수 있습니다.
- [0125] 체액 수집기는 기기에 부착하거나, 기기에 탈착 가능하게 부착하거나, 또는 기기와 별도로 제공할 수도 있습니다. 일부 예에서, 체액 수집기는 기기에 내장되어 있습니다. 체액 수집기는 기기에 부착하거나 기기의 일부분에 탈착 가능하게 부착할 수도 있습니다. 체액 수집기는 액체 소통(communication) 가능하거나, 기기의 시료 수집 장치와 액체 소통 가능하도록 할 수 있습니다.
- [0126] 카트리지는 시료 처리 장치에 삽입할 수 있거나 또는 기기와 기타 방식으로 접속(interface)할 수 있습니다. 카트리지를 기기에 부착할 수도 있습니다. 카트리지를 기기에서 제거할 수도 있습니다. 한 예에서, 카트리지의 시료 수집 장치에 시료를 제공할 수도 있습니다. 시료는 체액 수집기를 통하여 시료 수집 장치에 제공하거나 제공하지 않을 수도 있습니다. 체액 수집기는 카트리지에 부착하거나, 카트리지에 탈착 가능하게 부착하거나, 또는

카트리지와 별도로 제공할 수도 있습니다. 체액 수집기는 시료 수집 장치에 내장되어 있거나 내장되어 있지 않을 수도 있습니다. 카트리지를 기기에 삽입할 수도 있습니다. 그렇지 않은 경우, 시료를 기기에 직접 제공할 수도 있습니다. 기기는 카트리지를 이용하거나 이용하지 않을 수도 있습니다. 카트리지는 하나 또는 그 이상의 시약이 들어 있을 수 있습니다. 시약은 기기 작동에 사용될 수도 있습니다. 시약은 카트리지 내에서 일체형으로 갖춰져 있습니다. 시약은 튜브 및/또는 버퍼 탱크를 통해 기기로 펌프할 필요 없이 카트리지를 통해 기기로 제공될 수도 있습니다. 그렇지 않은 경우, 하나 또는 그 이상의 시약을 기기에 일체형으로 제공할 수도 있습니다.

[0127] 체액 수집기 또는 기타 수집 장치는 1회용으로 폐기 가능합니다. 예를 들어, 체액 수집기는 한 번 쓰고 폐기할 수 있습니다. 체액 수집기에는 하나 또는 그 이상의 1회용품이 들어 있을 수 있습니다. 그렇지 않은 경우, 체액 수집기는 재사용 가능합니다. 체액 수집기는 임의의 횟수만큼 재사용 가능합니다. 일부 예에서, 체액 수집기에는 재사용 가능한 부품과 1회용 부품 모두가 포함되어 있을 수 있습니다.

[0128] 시료 수집 장치 및/또는 기계의 기타 부품은 단일 종류의 시료, 또는 다수 종류의 시료를 받아들일 수 있습니다. 예를 들어, 시료 수집 장치는 두 가지 종류의 체액(예를 들어, 혈액, 눈물)을 받아들일 수 있습니다. 다른 한 예에서, 시료 수집 장치는 다른 두 가지 종류의 생물학적 시료(예를 들어, 소변 시료, 대변 시료)를 받아들일 수 있습니다. 다수 종류의 시료는 액체, 고체, 및/또는 반고체이거나 아닐 수도 있습니다. 예를 들어, 시료 수집 장치는 하나, 또는 그 이상, 둘 또는 그 이상, 셋 또는 그 이상의 체액, 분비물, 및/또는 조직 시료를 받아들일 수 있습니다.

[0129] 기기 110은 단일 종류의 시료, 또는 다수 종류의 시료를 받아들일 수 있습니다. 기기는 단일 종류의 시료 또는 다수 종류의 시료를 처리할 수 있습니다. 일부 예에서, 단일 체액 수집기를 이용할 수도 있습니다. 그렇지 않은 경우, 다수 및/또는 서로 다른 체액 수집기를 이용할 수도 있습니다.

[0130] 기기에는 기기 내에 저장된 정보를 전송할 수 있는 통신 장치가 들어 있을 수 있습니다. 통신 장치는 기기로부터 정보에 대한 조회(query)를 받을 수도 있습니다. 기기는 하나 또는 그 이상의 외부 기기와 양방향 통신할 수도 있습니다. 외부 기기는 기기에 명령을 제공하거나 및/또는 피험자에 대한 추가 정보를 갖고 있거나 또는 백엔드(back-end support) 지원을 할 수도 있습니다. 외부 기기에는 하나 또는 그 이상의 의료 기록, 또는 기타 기록이 저장되어 있을 수 있습니다. 그렇지 않은 경우, 의료 기록, 또는 기타 기록이 기기에 저장될 수 있습니다.

[0131] 일부 예에서, 기기는 알약처럼 삼킬 수 있는 기기, 피하 기기처럼 이식할 수 있는 기기, 또는 패치(patch)처럼 착용 가능한 기기가 될 수 있습니다. 기기는 시료를 확보하고, 시료에 대해 하나 또는 그 이상의 시료 처리 단계를 수행하도록 구성할 수 있습니다. 예를 들어, 기기는 분석 검사 및/또는 분석을 수행하도록 구성할 수 있습니다. 시료 수집, 시료 처리 및/또는 분석 단계는 주기적으로 수행할 수 있습니다. 주기적인 수행은 규칙적인 시간 간격이나 불규칙적인 시간 간격으로 수행할 수 있습니다. 기기는 시료 수집, 시료 처리 및/또는 분석 단계에 대한 명령을 받고 주기적으로 수행할 수 있습니다. 그렇지 않은 경우, 기기는 비주기적으로(non-periodic basis) 시료 수집, 시료 처리 및/또는 분석 단계를 수행하고 및/또는 명령을 받으며 및/또는 프로그램 되어, 시료 수집, 시료 처리 및/또는 분석 단계를 비주기적으로 수행할 수도 있습니다.

[0132] 삼키거나 이식하거나 및/또는 착용하여, 기기가 피험자와 접촉 상태에 있을 경우, 기기는 연속적으로, 주기적으로, 및/또는 비주기적으로 피험자로부터 시료를 확보할 수 있으며, 이후 처리 및/또는 분석할 수 있습니다.

[0133] 기기는 피험자에 대한 정보를 저장할 수 있습니다. 예를 들어, 기기는 알약처럼 삼킬 수 있는 기기, 피하 기기처럼 이식할 수 있는 기기, 또는 패치, 옷, 또는 액세서리(예를 들어, 팔찌, 시계)처럼 착용할 수 있는 기기가 될 수 있으며, 기기를 삼킨 피험자, 기기를 이식 받은 피험자, 또는 기기를 착용한 피험자에 대한 정보를 저장할 수도 있습니다. 이런 정보에는 기기에 의해 수집된 정보가 포함될 수 있습니다. 예를 들어, 이런 정보에는 피험자의 유전자 서명, 및 피험자에 대한 하나 또는 그 이상의 분석과 관련된 정보 등이 포함될 수 있습니다. 또한 이런 정보에는 피험자의 이름, 주소, 연락처 정보, 출생일, 사회보장번호(주민등록번호), 보험계약번호 또는 기타 식별 정보 같은, 피험자의 신원에 대한 추가 정보가 포함될 수 있습니다. 또한 이 정보에는 피험자의 의료 기록, 금융 기록, 법률적 신원 기록, 보안 정보, 액세스 정보, 또는 본 문서의 다른 곳에서 설명된 기타 정보가 포함될 수 있습니다. 그렇지 않은 경우, 피험자의 의료 기록, 금융 정보, 법률적 신원 기록, 보안 정보, 액세스 정보, 또는 본 문서의 다른 곳에서 설명된 기타 정보처럼, 기기 외부에서 저장된(stored off board), 피험자에 대한 정보에 접근하는 데 기기 내의 정보를 사용할 수도 있습니다.

[0134] 한 예에서, 피하에 이식되는 기기를 스캔(scan)할 수 있습니다. 피험자의 신원, 유전자 서명, 및/또는 피험자와



관련된 기타 정보를 기기에서 읽을 수 있습니다. 일부 예에서, 기기는 정보를 브로드캐스팅(broadcasting)할 수도 있습니다. 다른 예에서, 기기는 조회(query)에 응답하여 정보를 보낼 수 있습니다. 기기는 모든 정보를 보내거나, 또는 조회에 대한 정보만 보낼 수도 있습니다.

[0135] 정보는 피험자에 대한 정보를 수집하는 데 유용할 수도 있습니다. 예를 들어, 피험자는 의식이 없을 수도 있습니다. 피험자 위에 또는 속에 있는 기기를 스캔 하여 피험자에 대한 정보를 수집할 수도 있습니다. 앞에서 언급되었듯이, 이런 정보에는 피험자의 신원에 대한 정보, 피험자와 관련된 기록, 및/또는 피험자로부터 수집한 시료를 기반으로 얻은 피험자에 대한 정보(예를 들어, 최신 피분석물 수준) 등이 포함되어 있을 수 있습니다.

[0136] 기기는 치료제를 방출할 수도 있습니다. 예를 들어, 기기에는 치료제를 저장할 수 있는 약 저장고(drug reservoir)가 하나 또는 그 이상 들어 있을 수 있습니다. 기기 내에서 하나 또는 그 이상의 명령에 응답하여, 또는 외부 기기에서 생성된 명령에 응답하여, 기기는 하나 또는 그 이상의 치료제를 방출할 수 있습니다. 기기에는 외부 기기로부터 명령을 받을 수 있는 통신 장치가 하나 또는 그 이상 들어 있을 수 있습니다. 명령은 피험자의 유전자 서명과 관련이 있거나 없을 수 있습니다. 일부 예에서, 치료제는 피험자의 유전자 서명이 명령과 연관된 유전자 서명과 일치할 때만 방출될 수도 있습니다.

[0137] 방출되는 치료제의 양, 시간, 및/또는 횟수(비율)는 조절할 수 있습니다. 일부 예에서, 기기에는 다수의 치료제가 들어 있을 수 있습니다. 하나 또는 그 이상의 원하는 치료제를 선택하거나 조절하여 방출할 수 있습니다. 예를 들어, 삼키는 기기는 피험자의 위장 기관 내에 존재할 수 있으며 하나 또는 그 이상의 치료제를 한 번 또는 그 이상 원하는 시간에 방출할 수 있습니다. 피하 기기는 하나 또는 그 이상의 치료제를 방출할 수 있습니다. 일부 예에서, 치료제는 주기적으로 방출되거나 또는 특정 시점에 방출될 수 있습니다. 비슷하게, 패치 같은 착용 가능한 기기는 방출 프로필(release profile)에 따라 하나의 또는 그 이상의 치료제를 방출할 수 있습니다. 방출 프로필에는 방출할 치료제, 방출할 치료제의 양, 방출 시기(한 번 또는 여러 번이 될 수 있음)에 대한 정보와 방출 비율(일정하거나 변할 수 있음)을 포함할 수 있습니다. 이런 방출 프로필은 미리 결정되거나 실시간으로 생성할 수 있습니다.

[0138] 일부 예에서, 방출 프로필 및/또는 치료제 방출에 관련된 명령은 피험자로부터 수집한 시료에 대한 정보를 바탕으로 생성할 수 있습니다. 예를 들어, 동일한 기기가 시료를 수집하고 및/또는 치료제를 방출할 수 있습니다. 그렇지 않은 경우, 다른 기기를 사용하여 시료를 수집하고 및/또는 치료제를 방출할 수 있습니다.

[0139] 기기는 생물학적 시료를 처리하고 처리한 물질의 전체 또는 일부를 다시 환자에게 돌려줄 수 있습니다. 생물학적 시료는 처리하기 전에 기기 속에 저장할 수도 있습니다. 처리된 물질은 환자에게 돌려 주기 전에 저장할 수도 있습니다. 수집 시간, 처리, 및 처리한 물질을 환자에게 돌려 주는 것은 미리 결정되거나 및/또는 피험자로부터 수집한 시료에 대한 정보 및/또는 피험자에 대해 저장된 정보 또는 외부 기기로부터 수집한 기타 정보를 바탕으로 생성될 수 있습니다. 시료 처리 단계는 미리 결정되거나 및/또는 피험자로부터 수집한 시료에 대한 정보 및/또는 피험자에 대해 저장된 정보 또는 외부 기기로부터 수집한 기타 정보를 바탕으로 생성될 수 있습니다. 환자에게 되돌려주는 처리된 물질의 양은 미리 결정되거나 및/또는 피험자로부터 수집한 시료에 대한 정보 및/또는 피험자에 대해 저장된 정보 또는 외부 기기로부터 수집한 기타 정보를 바탕으로 생성될 수 있습니다.

[0140] 기기는 음성으로 통제되거나 및/또는 활성화될 수 있으며 음성 인식 알고리즘을 사용할 수도 있습니다.

[0141] 하나 또는 그 이상의 기기는 한 번에 단일 피험자로부터 정보를 획득할 수 있습니다. 예를 들어, 다수의 기기는 단일 피험자로부터 데이터를 동시에 수집할 수도 있습니다. 다수의 기기는 피험자로부터 시료를 상당히 동시에 수집할 수도 있으며 (예를 들어, 준비 단계를 수행하거나 및/또는 분석 검사 단계를 수행), 및/또는 시료를 분석할 수도 있습니다. 한 예에서, 피험자는 다수의 패치를 동시에 착용할 수도 있습니다. 본 문서에 설명된 기기들의 다양한 조합을 단일 피험자에 대해 동시에 사용할 수도 있습니다(예를 들어, 피험자가 삼킬 수 있는 기기를 삼킨 상태에서 및/또는 시료를 벤치탑(작업대에 올려 놓고 사용하는, bench-top) 기기에 제공하면서도 동시에 하나 또는 그 이상의 패치를 착용할 수 있습니다).

[0142] 기기에는 기준 유전자 서열 정보(reference genomic sequence data)같은 정보를 탑재해 놓거나 미리 탑재하여 이후 피험자 식별에 사용할 수 있습니다. 해당 기기에서 분석 검사 결과를 분석하여 해당 기기(및/또는 외부 기기)에 저장된 데이터와 비교할 수 있습니다. 분석 검사 결과를 분석하여 개인의 신원을 판별할 수 있습니다. 단일 피험자를 검사하기 위해 두 대 이상의 기기들을 동시에 사용할 경우, 기기는 서로 통신하거나 및/또는 데이터/결과를 전송할 수 있습니다. 예를 들어, 기기들은 서로 직접 통신할 수도 있습니다(예를 들어, 다수의 패치

들은 서로 통신합니다). 기기들은 중간 기기와 통신하거나 다른 기기들과 선택적으로 통신할 수도 있는 외부 기기들(예를 들어, 다수의 패치들이 기지국(base station)과 통신)과 통신할 수도 있습니다.

[0143]

시료를 주기적으로 확보할 때, 피험자의 신원 확인을 위해, 시료를 주기적으로 확보하지 않을 때보다 주어진 시점에서 더 적은 횟수로 분석 검사를 수행할 수도 있습니다. 비슷하게, 둘 또는 그 이상의 기기들로 동일한 피험자로부터 동시에 시료를 수집할 경우, 피험자의 신원을 확인하기 위해, 단일 기기를 사용할 때보다 더 적은 횟수로 분석 검사를 수행할 수도 있습니다. 이렇게 하면 검사 시간을 줄일 수 있습니다. 피험자 신원을 확인하기 위해 분석 검사하는 유전자 서열 정보(genomic sequences)는 무작위로 선택되거나 알고리즘에 따라 선택될 수도 있습니다. 둘 또는 그 이상의 기기를 사용하여 동시에 분석할 경우, 이 기기들은 서로 다른 또는 동일한 유전자 서열(genomic sequences)을 분석할 수도 있습니다. 비슷하게, 단일 기기를 사용하여 동일한 피험자에 대해 서로 다른 시점에서 분석을 수행할 때, 기기는 각 시점에서 서로 다른 또는 동일한 유전자 서열을 분석할 수도 있습니다. 단일 또는 다수 기기들의 임의로 조합하여, 및/또는 단일 시점 또는 다수의 시점에서 시료를 수집/처리/분석할 수도 있습니다.

[0144]

예를 들어, 단일 기기로 피험자로부터 시료를 한 번에 받아들일 경우, 해당 기기는 13 개의 유전자 서열을 분석하는 데 사용할 수 있는 데이터를 분석 또는 제공할 수도 있습니다. 2 대의 기기를 사용하여 피험자로부터 시료를 받아들일 경우, 기기들은 13 개 미만의 유전자 서열을 분석하는 데 사용할 수 있는 데이터를 분석 또는 제공할 수 있습니다(예를 들어, 각 기기 당 7 개의 유전자 서열). 이것들은 서로 다르거나 및/또는 동일한 유전자 서열일 수도 있습니다. 3 대의 기기를 사용하여 피험자로부터 시료를 받아들일 경우, 기기들은 13 개 미만의 유전자 서열을 분석하는 데 사용할 수 있는 데이터를 분석 또는 제공할 수 있습니다(예를 들어, 각 기기 당 5 개의 유전자 서열). 단일 기기를 사용하여 피험자로부터 여러 번 시료를 받아들일 경우(예를 들어, 두 번), 기기는 매번 13 개 이하의 유전자 서열을 분석할 수 있으며 (예를 들어, 매번 7 개의 유전자 서열), 유전자 서열은 서로 동일하거나 다를 수도 있습니다.

[0145]

한 예에서, 단일 기기를 사용하여 피험자로부터 시료를 한 번에 받아들일 경우, 기기는  $n$  개의 유전자 서열을 분석하는 데 사용할 수 있는 데이터를 분석 또는 제공할 수 있으며, 여기에서 ‘ $n$ ’은 1 보다 큰 정수입니다(예를 들어,  $n = 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19$ , 또는  $20$ ). 일부 예에서, 특정 개인에 대해  $n$  개의 유전자 서열을 분석하여, 선택한 집단(selected population pool) 중에서 이 개인의 신원을 통계적으로 충분히 확인할 수 있는 정도의 크기인 정수 값  $n$ 을 선택해야 합니다. 집단은 상황에 따라 달라질 수 있습니다. 예를 들어, 집단이 전세계일 경우, 집단은 약 70 억 인구가 될 수 있습니다. 집단이 호텔에 투숙한 개인들일 경우, 집단을 몇 백 명 정도가 될 수 있습니다.  $m$  대의 기기를 사용하여 피험자로부터 동시에 시료를 받아들일 경우, 기기들은  $n$  개 미만의 유전자 서열을 분석하는 데 사용할 수 있는 데이터를 분석 또는 제공할 수 있습니다. 예를 들어, 기기들은 올림한  $(n/m)$  개의 유전자 서열을 분석하는 데 필요한 데이터를 분석 또는 제공할 수 있습니다(예를 들어,  $n=13$  이고  $m=2$  일 경우, 올림한  $n/m = 7$  입니다;  $n=13$  이고  $m=3$  일 경우, 올림한  $n/m = 5$  입니다;  $n=13$  이고  $m=4$  일 경우, 올림한  $n/m = 4$  입니다). 비슷하게, 한 대의 기기로 피험자로부터 시료를  $p$  번에 받아들일 경우, 해당 기기는  $n$  개 미만의 유전자 서열을 분석하는 데 사용할 수 있는 데이터를 분석 또는 제공할 수도 있습니다. 예를 들어, 기기들은 올림한  $(n/p)$  개수의 유전자 서열을 분석하는 데 사용하는 데이터를 분석 또는 제공할 수 있습니다(예를 들어,  $n=13$  이고  $p=2$  일 경우, 올림한  $n/p = 7$  입니다;  $n=13$  이고  $p=3$  일 경우, 올림한  $n/p = 5$  입니다;  $n=13$  이고  $p=4$  일 경우, 올림한  $n/p = 4$  입니다). 다수의 기기들을 조합하여 사용하고 및/또는 시료 수집 횟수를 여러 번 사용할 경우, 분석할 유전자 서열의 개수는 더 줄어들 수 있습니다. 예를 들어, 기기들은 올림한  $(n/(m \times p))$  개수의 유전자 서열을 분석하는 데 사용하는 데이터를 분석 또는 제공할 수 있습니다(예를 들어,  $n=13$  이고  $m$  대의 기기가 있을 경우, 기기 각각은 피험자로부터 두 번씩 시료를 받아들일 경우,  $p=2$  이고, 올림한  $(n/(m \times p)) = 4$  입니다). 이런 예시는 단지 예를 든 것뿐입니다. 이런 계산 또는 알고리즘 또는 무작위 선택은 사용할 유전자 서열의 개수 및/또는 사용할 유전자 서열을 결정하기 위해 수행할 수 있습니다.

[0146]

결과로 얻은 피험자 신원 및/또는 추가적인 분석 검사 데이터는 보안 통신 채널, 유선 또는 무선을 통해 기기에서 전송할 수 있습니다. 데이터는 암호화된 방식으로 전송됩니다. 전송된 데이터는 적절한 보안 허가를 갖고 있는 다른 기기(동일한 종류의 기기, 다른 종류의 기기, 외부 기기)에서 수신됩니다. 전송된 데이터는 적절한 보안 허가를 갖고 있는 다른 기기에서 해독됩니다.

[0147]

그림 2에는 본 문서에 공개된 시료 처리 장치 200의 예가 표시되어 있습니다. 시료 처리 장치에는 시료 수집 장치 202, 시료 처리 장치 204, 탐지 장치 206, 및/또는 전송 장치 208이 포함되어 있을 수 있습니다. 시료 처리 장치에는 핵산 증폭 210에 유용한 하나 또는 그 이상의 장치가 들어 있을 수 있으며 및/또는 추가 처리 단계

212에 유용한 하나 또는 그 이상의 장치가 들어 있을 수 있습니다. 기기에는 하나 또는 그 이상의 장치를 지원 및/또는 담고 있는 하우징(housing)이 있을 수 있습니다.

[0148] 기기의 추가적인 부품에 원심 분리기, 자석 분리기, 필터, 피펫 또는 기타 액체 취급 시스템, 그릇, 용기, 분석 검사 장치, 시약 장치, 히터, 단열기(또는 단열재), 세포계산기, 광원, 광센서, 광도계, 온도 센서, 동작 센서, 또는 전기적 특성에 대한 센서 등이 포함될 수 있으나 이런 것들에만 국한되지는 않습니다. 액체는 피펫, 채널, 또는 펌프 같은 액체 취급 시스템을 통해 한 부품에서 다른 부품으로 이동될 수 있습니다.

[0149] 기기는 시료를 받아들이도록 구성될 수 있습니다. 기기의 시료 수집 장치 202는 시료를 받아들일 수 있습니다. 시료 수집 장치에는 본 문서 어느 곳에서 설명된 하나 또는 그 이상의 기능이 들어 있을 수 있습니다.

[0150] 시료 수집 장치는 기기에 내장되어 있을 수도 있습니다. 시료 수집 장치는 기기에서 분리되어 있을 수도 있습니다. 일부 구현에서, 시료 수집 장치는 제거 가능하거나 및/또는 기기에 삽입할 수 있습니다. 시료 수집 장치에는 카트리지가 제공되거나 제공되지 않을 수 있습니다. 카트리는 기기에서 제거할 수도 있고 제거 할 수 없을 수도 있으며 및/또는 삽입할 수도 있고 삽입할 수 없을 수도 있습니다.

[0151] 시료 수집 장치는 시료를 받아들이도록 구성할 수 있습니다. 시료 수집 장치는 시료를 담을 수도 있고 및/또는 시료를 가워둘 수도 있습니다. 시료 수집 장치는 시료를 기기의 다른 부품으로 이동할 수도 있습니다.

[0152] 시료 수집 장치는 기기의 하나 또는 그 이상의 시료 처리 장치와 액체를 소통할 수도 있습니다. 일부 예에서, 시료 수집 장치는 기기의 하나 또는 그 이상의 시료 처리 장치와 영구적으로 액체를 소통할 수도 있습니다. 그렇지 않을 경우, 시료 수집 장치에서 액체를 시료 처리 장치로 가져가거나 및/또는 시료 처리 장치에서 액체를 가져올 수도 있습니다. 시료 수집 장치는 하나 또는 그 이상의 시료 처리 장치에서 선택적으로 액체를 격리하거나 격리하지 않을 수도 있습니다. 일부 예에서, 시료 수집 장치는 기기의 각각의 시료 처리 장치와 액체를 소통할 수도 있습니다. 시료 수집 장치는 각각의 시료 처리 장치와 영구적으로 액체를 소통할 수도 있고, 또는 각각의 시료 처리 장치로 액체를 가져갈 수도 있으며 및/또는 가져올 수도 있습니다.

[0153] 시료 수집 장치는 하나 또는 그 이상의 시료 처리 장치로 액체를 선택적으로 가져갈 수도 있으며 및/또는 가져올 수도 있습니다. 액체 소통은 하나 또는 그 이상의 프로토콜(protocol) 또는 몇몇 명령들에 따라 조절할 수도 있습니다. 시료 처리 장치는 첫 번째 시료 처리 장치로 액체를 보내고 두 번째 시료 처리 장치로부터 액체를 가져오고, 또는 그 반대로 하여, 액체 소통할 수 있습니다.

[0154] 시료를 시료 수집 장치에서 준비 및/또는 반응 장소까지 운반하기 위해, 하나 또는 그 이상의 방법이 제공될 수도 있습니다. 일부 구현에서, 흐름 통과(flow-through) 방식을 사용할 수도 있습니다. 예를 들어, 채널 또는 도관을 시료 수집 장치와 시료 처리 장치의 준비 및/또는 반응 장소 사이에 연결할 수도 있습니다. 채널 또는 도관에는 하나 또는 그 이상의 밸브가 있거나 없을 수도 있으며 또는 액체 흐름을 선택적으로 허용하거나 차단하는 방법이 있거나 없을 수도 있습니다.

[0155] 시료를 시료 수집 장치에서 시료 처리 장치로 이동하는 데 사용하는 다른 한 방법은 하나 또는 그 이상의 액체 격리 부품을 이용하거나 이용하지 않을 수도 있습니다. 액체는 불연속적인 수압을 이용하는 방식(수압차를 이용하는 방식)으로 이동할 수 있습니다. 액체 격리 부품은 기기의 다른 부품에 대해 상대적으로 이동할 수도 있습니다. 예를 들어, 시료 수집 장치에서 기기 내부에서 이동 가능한 하나 또는 그 이상의 팁 또는 용기에 시료를 넣을 수도 있습니다. 하나 또는 그 이상의 팁 또는 용기는 하나 또는 그 이상의 모듈로 이동할 수 있습니다. 일부 구현에서, 하나 또는 그 이상의 팁 또는 용기는, 피펫터(pipettor), 로봇 팔 또는 기기의 기타 부품을 이용하여, 하나 또는 그 이상의 시료 처리 장치로 왕복 이동할 수 있습니다. 일부 구현에서, 팁 또는 용기를 시료 처리 장치에 넣을 수 있습니다. 일부 구현에서, 시료 처리 장치에서 액체 취급 장치(또는 방식)를 이용하여 팁 또는 용기를 취급할 수 있습니다. 예를 들어, 피펫터(pipettor)를 사용하여 제공된 시료를 선택하거나 및/또는 흡인하여 시료 처리 장치로 이동할 수 있습니다.

[0156] 기기는 단일 시료를 수용하거나 또는 다수의 시료를 수용하도록 구성할 수 있습니다. 일부 예에서, 다수의 시료는 여러 종류의 시료이거나 여러 종류의 시료가 아닐 수도 있습니다. 일부 예에서, 단일 기기는 한 번에 단일 시료만 취급할 수 있습니다. 예를 들어, 단일 기기는 단일 시료를 받아들이고, 이 시료에 대해 시료 준비 단계, 분석 검사 단계, 및/또는 탐지 단계 같은, 하나 또는 그 이상의 시료 처리 단계를 수행할 수도 있습니다. 기기는 새 시료를 받아들이기 전에 기존 시료에 대한 처리를 완료해야 할 수도 있습니다.

[0157] 다른 한 예에서, 단일 기기가 다수의 시료를 동시에 취급할 수도 있습니다. 한 예에서, 기기가 다수의 시료를 동시에 받아들일 수도 있습니다. 다수의 시료는 여러 종류의 시료이거나 여러 종류의 시료가 아닐 수도 있습니다.

다. 예를 들어, 기기는 혈액 같은 체액, 피부 세포 같은 조직 시료를 받아들일 수도 있습니다.

[0158] 그렇지 않은 경우, 기기는 시료를 순차적으로 받아들일 수도 있습니다. 시료들은 기기에 하나씩 제공하거나 또는 임의의 시간이 지난 뒤에 기기에 제공할 수 있습니다. 기기는 첫 번째 시료에 대해 시료 처리 작업을 수행할 수 있으며, 해당 시료를 처리하는 동안 두 번째 시료를 받아들일 수 있으며, 첫 번째 시료와 병렬로(동시에) 두 번째 시료를 처리할 수도 있습니다. 첫 번째와 두 번째 시료는 동일한 종류의 시료이거나 동일한 종류가 아닐 수도 있습니다. 기기는 임의의 개수의 시료들을 병렬로 처리할 수도 있습니다. 시료의 개수는 시료 1 개, 시료 2 개, 시료 3 개, 시료 4 개, 시료 5 개, 시료 6 개, 시료 7 개, 시료 8 개, 시료 9 개, 시료 10 개, 시료 11 개, 시료 12 개, 시료 13 개, 시료 14 개, 시료 15 개, 시료 16 개, 시료 17 개, 시료 18 개, 시료 19 개, 시료 20 개, 시료 25 개, 시료 30 개, 시료 40 개, 시료 50 개, 시료 70 개, 시료 100 개 보다 적거나, 많거나, 및/또는 같을 수도 있으나 이런 것들에만 국한되지는 않습니다.

[0159] 기기의 시료 수집 장치 204는 시료를 처리할 수 있습니다. 시료 처리 작업에는 하나 또는 그 이상의 시료 준비 단계 또는 분석 검사 단계가 포함될 수도 있습니다. 시료 처리 장치는 시료 준비 스테이션 또는 분석 준비 스테이션이 될 수도 있습니다. 시료 준비 스테이션에는 원심 분리기, 자석을 이용한 분리를 위한 자석, 필터, 히터, 또는 희석제 같은, 하나 또는 그 이상의 시료 준비 부품이 포함되어 있을 수 있습니다.

[0160] 하나 또는 그 이상의 분석 검사 스테이션이 시료 처리 장치에 제공될 수 있습니다. 분석 검사 스테이션에는 다음 분석 검사 또는 단계들 중 하나 또는 그 이상을 수행하도록 구성된 하나 또는 그 이상의 부품이 포함되어 있습니다: 면역 분석 검사, 핵산 분석 검사, 핵산 증폭, 수용기 기반 분석 검사(receptor-based assay), 세포계산 분석 검사(cytometric assay), 색채 측정 분석 검사(colorimetric assay), 효소 분석 검사, 전기 이동 분석 검사(electrophoretic assay), 전기 화학 분석 검사(electrochemical assay), 분광 분석 검사(spectroscopic assay), 크로마토그래피 분석 검사(chromatographic assay), 현미경 분석 검사, 지형 분석 검사(topographic assay), 열량 측정 분석 검사(calorimetric assay), 비탁 분석 검사(turbidimetric assay), 응집 분석 검사(agglutination assay), 방사선동위원소 분석 검사(radioisotope assay), 점성도 분석 검사(viscometric assay), 응고 분석 검사(coagulation assay), 응고 시간 분석 검사(clotting time assay), 단백질 합성 분석 검사(protein synthesis assay), 조직학 분석 검사(histological assay), 배양 분석 검사(culture assay), 삼투성 분석 검사(osmolarity assay), 및/또는 기타 분석 검사 또는 이런 것들의 조합. 이런 부품의 예에는 온도 조절 장치, 단열기(thermal block), 세포계산기, 에너지원(예를 들어, X-선, 광원), 분석 검사 장치, 시약 장치, 또는 지지 장치 등이 포함되나 이것들에만 국한되지는 않습니다.

[0161] 분석 검사 스테이션은 준비 스테이션과 같은 곳에 있거나 떨어져 있을 수도 있습니다. 일부 예에서, 분석 검사 스테이션은 준비 스테이션 내부에 내장되어 있습니다. 그렇지 않은 경우, 이것들은 별도의 스테이션이거나 시료 또는 기타 물질이 한 스테이션에서 다른 스테이션으로 이동할 수도 있습니다.

[0162] 분석 검사 장치에는 본 문서의 다른 어느 곳에서 추가로 설명된, 하나 또는 그 이상의 특성이 제공되어 있을 수 있습니다. 분석 검사 장치는 시료를 담을 수도 있고 및/또는 시료를 가뒀을 수도 있습니다. 각각의 분석 검사 장치에는 액체가 각각 분리되어 있을 수 있습니다. 일부 구현에서, 분석 검사 장치에는 팁 모양(tip format)이 있을 수 있습니다. 분석 검사 팁에는 내부 표면과 외부 표면이 있을 수 있습니다. 분석 검사 팁에는 첫 번째 열린 끝과 두 번째 열린 끝이 있을 수 있습니다. 일부 구현에서, 분석 검사 장치에는 어레이(array)가 제공되어 있을 수 있습니다. 분석 검사 장치는 이동 가능할 수도 있습니다. 일부 구현에서, 개별 분석 검사 장치들은 서로에 대해 및/또는 기기의 다른 부품에 대해 상대적으로 이동 가능할 수도 있습니다. 일부 예에서, 하나 또는 다수의 분석 검사 장치를 동시에 이동할 수도 있습니다. 일부 구현에서, 분석 장치에는 시약이나 표면이 코팅된 기타 반응물이 있을 수 있습니다. 그렇지 않은 경우, 분석 검사 장치에는 비드(beads) 또는 시약이나 반응물이 코팅된 기타 표면이 있을 수 있습니다. 다른 예에서, 분석 검사 장치에는 비드 또는 시약으로 형성된 기타 표면 또는 용해될 수 있는 기타 반응물이 들어 있을 수 있습니다.

[0163] 시약 장치에는 본 문서의 다른 어느 곳에서 추가로 설명된, 하나 또는 그 이상의 특성이 있을 수 있습니다. 시약 장치는 시약 또는 시료를 담을 수도 있고 및/또는 가뒀을 수도 있습니다. 각각의 시약 장치에는 액체가 각각 분리되어 있을 수 있습니다. 일부 구현에서, 시약 장치에는 용기가 있을 수 있습니다. 시약 용기에는 내부 표면과 외부 표면이 있을 수 있습니다. 시약 장치에는 열린 끝과 닫힌 끝이 있을 수 있습니다. 일부 구현에서, 시약 장치에는 어레이(array)가 제공되어 있을 수 있습니다. 시약 장치는 이동 가능할 수도 있습니다. 일부 구현에서, 개별 시약 장치들은 서로에 대해 및/또는 기기의 다른 부품에 대해 상대적으로 이동 가능할 수도 있습니다. 일부 예에서, 하나 또는 다수의 시약 장치를 동시에 이동할 수도 있습니다. 시약 장치는 하나 또는 그



이상의 분석 검사 장치를 수용하도록 구성할 수 있습니다. 시약 장치에는 내부 영역이 있을 수 있으며, 이 내부 영역에 분석 검사 장치를 적어도 부분적으로 삽입할 수 있습니다.

[0164] 분석 검사 장치 및/또는 시약 장치에 대해 지지 장치를 제공할 수도 있습니다. 일부 구현에서, 지지 장치에는 카트리지가 또는 마이크로카드(microcard)가 들어 있을 수 있습니다. 하나 또는 그 이상의 분석 검사/시약 장치 지지 장치가 모듈 내부에 제공되어 있을 수도 있습니다. 지지 장치는 하나 또는 그 이상의 분석 검사 장치 및/또는 시약 장치를 고정하는 모양으로 되어 있을 수 있습니다. 지지 장치는 분석 검사 장치 및/또는 시약 장치를 세로 방향으로 정렬 된 상태를 유지할 수 있습니다. 지지 장치는 분석 검사 장치 및/또는 시약 장치가 이동할 수 있도록 해줄 수도 있습니다. 분석 검사 장치 및/또는 시약 장치는 지지 장치에서 제거되거나 및/또는 배치될 수도 있습니다. 기기 및/또는 시스템에는 미국 특허 출판물 번호 2009/0088336 및/또는 미국 특허 출원 번호 13/244,947에 제공된, 하나 또는 그 이상의 특성, 부품, 기능, 또는 단계가 포함되어 있을 수 있습니다. 이런 특허들은, 모든 용도에 대해 본 문서에서 참조에 의해 그 자체로 통합되었습니다.

[0165] 시료 처리 장치는 증폭 210을 위해 제공될 수도 있습니다. 증폭 장치에는 핵산 증폭에 유용한 하나 또는 그 이상의 부품이 포함되어 있을 수 있습니다. 이런 부품은 PCR 또는 등온 증폭 방법(isothermal amplification method)에 유용할 수도 있습니다.

[0166] 증폭 장치에는 하나 또는 그 이상의 소실(chamber), 웰(well, 샘), 용기, 그릇, 채널, 팁, 또는 시료를 보관 및/또는 제한하기 위한 기타 구성이 포함되어 있을 수 있습니다. 증폭 장치의 예에는 본 문서의 다른 곳에서 더 상세하게 설명되어 있습니다. 이런 시료 홀더(sample holders)는 서로 독립적으로 이동할 수 있거나 이동할 수 없을 수도 있습니다. 하나 또는 그 이상의 시료 홀더는 온도 조절 장치와 열 소통(thermal communication)할 수 있습니다. 일부 구현에서, 모든 시료 홀더는 동일한 온도 조절 장치와 열 소통(thermal communication)합니다. 그렇지 않은 경우, 하나 또는 그 이상의 시료 홀더는 첫 번째 온도 조절 장치와 열 소통하고 하나 또는 그 이상의 시료 홀더는 두 번째 온도 조절 장치와 열 소통할 수도 있습니다. 하나 또는 그 이상의 시료 홀더는 다수의 온도 조절 장치와 열 소통(thermal communication)할 수 있습니다.

[0167] 증폭 장치에는 하나 또는 그 이상의 온도 조절 장치가 포함되어 있을 수 있습니다. 예를 들어, 하나 또는 그 이상의 온도 조절 장치가 기기 하우징 내부에 제공되어 있을 수 있습니다. 온도 조절 장치는 시료 또는 기타 액체를 가열 및/또는 냉각하도록 구성될 수도 있습니다. 시료의 온도 조절에 대한 모든 설명은 본 문서에 들어 있는 다른 모든 액체에 대해서도 적용되며, 이런 액체에는 시약, 희석제, 염료, 또는 세척액도 포함되나 이런 것들에만 국한되지는 않습니다. 일부 구현에서, 별도의 온도 조절 장치 부품이 시료를 가열 및 냉각하기 위해 제공될 수도 있습니다. 그렇지 않은 경우, 동일한 온도 조절 장치 부품이 시료를 가열하고 냉각할 수도 있습니다.

[0168] 온도 조절 장치는 시료의 온도를 변경하거나 및/또는 유지하기 위해 사용할 수 있으며, 시료를 원하는 온도 또는 원하는 온도 범위 내에 유지하는 데 사용할 수 있습니다. 일부 구현에서, 온도 조절 장치는 목표 온도의 1도C 범위 내에서 시료를 유지할 수 있습니다. 다른 구현에서, 온도 조절 장치는 시료를 목표 섭씨 온도의 5도, 4도, 3도, 2도, 1.5도, 0.75도, 0.5도, 0.3도, 0.2도, 0.1도, 0.05도, 또는 0.01도 내에서 유지할 수 있습니다.

[0169] 목표 온도는 동일하게 유지되거나 시간에 따라 변할 수도 있습니다. 일부 구현에서, 목표 온도는 순환 방식으로 변할 수도 있습니다. 목표 온도는 PCR에 유용한 방식으로 변할 수도 있습니다. 일부 구현에서, 목표 온도는 한 동안 변하다가 동일하게 유지될 수도 있습니다. 일부 구현에서, 목표 온도는 핵산 증폭을 위해 알려져 있는 기술에서처럼 프로필을 따를 수도 있습니다. 온도 조절 장치는 핵산 증폭에 대해 알려져 있는 프로필을 따르도록 시료 온도를 조절할 수도 있습니다. 일부 구현에서, 온도는 약 섭씨 30-40도 범위 내에 있을 수 있습니다. 일부 예에서, 온도 범위는 약 섭씨 0-100도가 될 수 있습니다. 예를 들어, 핵산 분석 검사를 위해, 섭씨 100도까지 온도를 올릴 수도 있습니다. 한 구현에서, 온도 범위는 약 섭씨 15-65도 범위가 될 수 있습니다. 일부 구현에서, 온도는 하나 또는 그 이상의 시료를 배양하는 데 사용할 수도 있습니다.

[0170] 온도 조절 장치는 하나 또는 그 이상의 시료에 대해 온도를 신속하게 변경할 수 있습니다. 예를 들어, 온도 조절 장치는 다음과 같은 비율보다 더 높게, 더 낮게, 및/또는 동등하게 시료의 온도를 변경할 수 있습니다: 1 C/min, 5 C/min, 10 C/min, 15 C/min, 30 C/min, 45 C/min, 1 C/sec, 2 C/sec, 3 C/sec, 4 C/sec, 5 C/sec, 7 C/sec, 또는 10 C/sec.

[0171] 시스템의 온도 조절 장치는 열전 기기(thermoelectric device)로 구성할 수 있습니다. 일부 구현에서, 온도 조절 장치는 히터가 될 수도 있습니다. 히터는 능동적으로 열을 공급할 수도 있습니다. 일부 구현에서, 히터에 공

급되는 전압 및/또는 전류는 원하는 양의 열을 공급하기 위해 변화거나 유지될 수도 있습니다. 온도 조절 장치는 저항 히터(resistive heater)가 될 수도 있습니다. 히터는 단열기(thermal block)가 될 수도 있습니다. 온도 조절 장치는 증발 및/또는 상 변화 냉각(phase change cooling)을 이용할 수도 있습니다. 온도 조절 장치는 전도, 대류, 복사, 및/또는 이런 것들의 조합을 이용할 수도 있습니다. 일부 구현에서, 온도 조절 장치는 히트 파이프(heat pipe) 및/또는 판 형태의 장치(plate type set-up)를 이용할 수도 있습니다.

[0172] 히터에는 냉각 기능을 능동적으로 제공하는 부품이 들어 있거나 들어 있지 않을 수도 있습니다. 일부 구현에서, 히터에는 히트 싱크(heat sink)와 열 소통할 수도 있습니다. 히트 싱크는 자연적으로(수동적으로) 냉각될 수 있으며 주위 환경으로 열을 방출할 수도 있습니다. 일부 구현에서, 히트 싱크 또는 히터는 강제 유체 유동(forced fluid flow) 같은 것을 이용하여 능동적으로 냉각할 수도 있습니다. 히트 싱크에는 냉각핀, 등성이(ridges), 용기(bumps), 돌출부(protrusions), 홈(grooves), 채널(channels), 구멍(holes), 판(plates), 또는 히트 싱크의 표면적을 늘릴 수 있는 기타 형상물 같은, 하나 또는 그 이상의 표면 형상물이 들어있거나 들어있지 않을 수도 있습니다. 일부 구현에서, 강제 유체 냉각(forced fluid cooling) 기능을 제공하기 위해, 하나 또는 그 이상의 팬(fan) 또는 펌프를 이용할 수도 있습니다.

[0173] 일부 구현에서, 온도 조절 장치는 펠티에 소자(Peltier device)가 될 수도 있으며 또는 펠티에 소자(Peltier device)를 포함할 수도 있습니다.

[0174] 온도 조절 장치에는 열을 조절하기 위해 유체 유동(fluid flow)이 선택적으로 포함되어 있을 수도 있습니다. 예를 들어, 하나 또는 그 이상의 가열된 유체 또는 냉각된 유체를 온도 조절 장치에 제공할 수도 있습니다. 일부 구현에서, 가열된 및/또는 냉각된 유체는 온도 조절 장치 내부에 들어 있거나 또는 온도 조절 장치를 통해 흐를 수도 있습니다.

[0175] 일부 구현에서, 온도 조절 장치는 전도, 대류 및/또는 복사를 이용하여 열을 시료에 제공하거나, 또는 시료로부터 열을 제거할 수도 있습니다. 일부 구현에서, 온도 조절 장치는 시료 또는 시료 홀더와 물리적으로 직접 접촉할 수도 있습니다. 온도 조절 장치는 시료 또는 시료 홀더와 물리적으로 직접 접촉할 수도 있는 전도성 재질과 접촉할 수도 있습니다. 일부 구현에서, 온도 조절 장치는 열 전도성이 높은 재질로 만들거나 또는 이런 재질을 포함할 수도 있습니다. 예를 들어, 온도 조절 장치는 구리, 알루미늄, 은, 금, 강철, 황동, 철, 티타늄, 니켈 또는 이런 것들의 임의의 조합 또는 이런 것들의 합금 같은 금속을 포함할 수도 있습니다. 예를 들어, 온도 조절 장치에는 금속 블록이 들어있을 수도 있습니다. 일부 구현에서, 온도 조절 장치에는 플라스틱 또는 세라믹 재질이 포함되어 있을 수도 있습니다.

[0176] 온도 조절 장치는 작은 부피의 시료와 열 소통하도록 구성할 수도 있습니다. 예를 들어, 온도 조절 장치는 본 문서의 다른 곳에서 설명된 부피의 시료와 열 소통하도록 구성할 수도 있습니다.

[0177] 온도 조절 장치는 다수의 시료와 열 소통하도록 구성할 수도 있습니다. 일부 예에서, 온도 조절 장치는 동일한 시료들의 각각을 서로 상대적으로 동일한 온도로 유지할 수 있습니다. 일부 구현에서, 온도 조절 장치는 다수의 시료에 열을 고르게 제공할 수 있는 열분산기(heat spreader)에 열적으로(thermally) 연결되어 있을 수 있습니다.

[0178] 다른 구현에서, 온도 조절 장치는 다수의 시료에 대해 서로 다른 양의 열을 제공할 수도 있습니다. 예를 들어, 첫 번째 시료는 첫 번째 목표 온도로 유지하고, 두 번째 시료는 두 번째 목표 온도로 유지할 수 있습니다. 온도 조절 장치는 열 기울기(temperature gradient)를 형성할 수도 있습니다. 일부 예에서, 별도의 온도 조절 장치들은 서로 다른 시료를 서로 다른 온도로 유지할 수도 있으며, 또는 별도의 목표 온도 프로필에 따라 작동할 수도 있습니다. 다수의 온도 조절 장치들이 독립적으로 작동할 수도 있습니다.

[0179] 하나 또는 그 이상의 센서를 온도 조절 장치에 또는 가까이에 제공할 수도 있습니다. 하나 또는 그 이상의 센서를 시료에 또는 시료 가까이에 제공하여 온도 조절 장치와 열 소통하도록 할 수 있습니다. 일부 구현에서, 센서는 온도 센서가 될 수도 있습니다. 해당 기술 분야에서 알려져 있는 임의의 온도 센서를 사용할 수 있으며, 이런 온도 센서에는 온도계, 열전쌍(thermocouples), 또는 IR 센서가 포함되나, 이런 것들에만 국한되지는 않습니다. 센서는 제어기(controller)에 하나 또는 그 이상의 신호를 제공할 수 있습니다. 신호를 기반으로 제어기는 온도 조절 장치에 신호를 보내어 시료의 온도를 변경(예를 들어, 증가하거나 감소하거나)할 수도 있습니다. 일부 구현에서, 제어기는 시료 온도를 변경 또는 유지하기 위해 온도 조절 장치를 직접 제어할 수도 있습니다. 제어기는 온도 조절 장치와 별도로 되어 있거나 또는 온도 조절 장치의 부품이 될 수도 있습니다.

[0180] 일부 구현에서, 센서는 제어기에 신호를 주기적으로 보낼 수도 있습니다. 일부 구현에서, 센서는 제어기에 실시간으로 신호를 보낼 수도 있습니다.

간으로 피드백(feedback)을 제공할 수도 있습니다. 제어기는 주기적으로 또는 피드백에 응답하여 실시간으로 온도 조절 장치를 조정할 수 있습니다.

[0181] 증폭 장치에는 시료가 증발하는 것을 방지하기 위해 하나 또는 그 이상의 커버나 기타 장치가 포함되어 있을 수 있습니다. 일부 구현에서, 증폭 부품에는 광 센서가 시료로부터 하나 또는 그 이상의 광 신호를 탐지할 수 있는, 광전달성(optically transmissive) 커버 또는 광로가 포함되어 있을 수 있습니다. 일부 구현에서, 광 센서를 시료 홀더에 장착하거나 또는 내부에 내장할 수도 있습니다. 증폭 장치의 추가 예가 아래에 더 자세하게 제공되어 있습니다.

[0182] 시료 처리 장치에는 하나 또는 그 이상의 추가 처리 장치 212가 포함되어 있을 수 있습니다. 추가 처리 장치는 시료를 준비하거나 및/또는 분석 검사하는 데 유용할 수도 있습니다. 추가 처리 장치는 하나 또는 그 이상의 피분석물(analytes)의 유무에 대한 신호를 탐지할 수도 있습니다. 추가 처리 장치는 화학 반응을 수행하는 데 유용할 수도 있습니다. 추가 처리 장치에는 본 문서 어느 곳에서 설명된 하나 또는 그 이상의 부품이 들어 있을 수 있습니다. 또한, 추가 처리 장치는 기기에서 받은 시료의 적어도 일부분을 받아 들일 수 있습니다. 하나 또는 그 이상의 증폭 장치는 기기에서 받아 들인 동일한 시료의 다른 부분을 받아 들일 수 있습니다. 그렇지 않은 경우, 증폭 장치는 기기에서 받아 들인, 다른 시료를 이용할 수도 있습니다. 이 시료들은 같은 종류이거나 다른 종류의 시료일 수도 있습니다.

[0183] 기기는 시료에 대해 하나 또는 그 이상의 화학 반응을 수행하도록 구성할 수 있습니다. 기기는 하나 또는 그 이상의 화학 반응에 대해 시료를 준비하도록 구성할 수 있습니다. 기기는 시료를 준비하고 및/또는 다음과 같은 변동 계수로 화학 반응을 수행할 수 있습니다: 약 0.01% 이하, 0.1% 이하, 0.5% 이하, 1% 이하, 1.5% 이하, 2% 이하, 3% 이하, 4% 이하, 5% 이하, 6% 이하, 7% 이하, 8% 이하, 9% 이하, 10% 이하, 11% 이하, 12% 이하, 13% 이하, 15% 이하, 17% 이하, 20% 이하, 25% 이하, 또는 30% 이하.

[0184] 추가적인 처리 장치는 다음과 같은 개수의 시료 피분석물의 유무 및/또는 농도를 결정할 수 있습니다: 1 개 이상, 2 개 이상, 3 개 이상, 4 개 이상, 5 개 이상, 6 개 이상, 7 개 이상, 8 개 이상, 9 개 이상, 10 개 이상, 15 개 이상, 20 개 이상, 20 개 이상, 30 개 이상, 50 개 이상, 100 개 이상 또는 그 이상의 시료의 피분석물. 하나의 추가적인 처리 장치는 다음과 같은 것들의 유무 및/또는 농도를 결정할 수 있습니다: 1 개 이상, 2 개 이상, 3 개 이상, 4 개 이상, 5 개 이상, 6 개 이상, 7 개 이상, 8 개 이상, 9 개 이상, 10 개 이상, 15 개 이상, 20 개 이상, 20 개 이상, 30 개 이상, 50 개 이상, 100 개 이상 또는 그 이상의 시료의 단백질, 생표지자(biomarkers), 또는 기타 피분석물, 또는 핵산(DNA, RNA, 이런 것들 것 교잡, microRNA, RNAi, EGS, 안티센스(antisense)), 대사 물질(metabolites), 기체, 이온, 입자(결정 포함), 저분자 및 대사 물질의 저분자, 원소, 독소(toxins), 효소, 지질, 탄수화물, 프리온(prions), 및 형성된 요소(예를 들어, 전세포(whole cell), 세포 잔해(cell debris), 및 세포 표면 표지자) 등을 포함하나 이런 것들에만 국한되지는 않습니다. 이런 추가 정보는 피험자의 진단, 예후, 및/또는 치료에 사용할 수도 있습니다. 일부 구현에서, 이런 정보는 피험자의 신원을 식별하는 데 사용할 수도 있습니다.

[0185] 하나 또는 그 이상의 탐지 장치 206을 시료 처리 장치에 제공할 수 있습니다. 예를 들어, 하나 또는 그 이상의 탐지 장치는 기기 하우징 내부에 제공될 수 있습니다. 시료 탐지 장치는 시료 처리 장치의 다른 부품과 분리되거나, 또는 시료 처리 장치의 다른 부품과 결합될 수도 있습니다. 예를 들어, 시료 탐지 장치는 분석 검사 장치처럼 시료 처리 장치에 통합될 수도 있습니다.

[0186] 탐지 장치는 기기에서, 적어도 하나의 분석 검사에 의해 생성되는 신호를 탐지하는 데 사용할 수도 있습니다. 탐지 장치는 기기에서, 하나 또는 그 이상의 시료 준비 스테이션에서 생성되는 신호를 탐지하는 데 사용할 수도 있습니다. 탐지 장치는 기기에서, 시료 준비 또는 분석 검사의 임의의 단계에서 생성되는 신호를 탐지하는 데 사용할 수도 있습니다. 예를 들어, 탐지 장치는 핵산 증폭 전에, 동안, 또는 후에 생성된 신호를 탐지할 수도 있습니다.

[0187] 일부 구현에서, 다수의 탐지 장치를 제공할 수도 있습니다. 다수의 탐지 장치는 동시에 및/또는 순차적으로 작동할 수도 있습니다. 다수의 탐지 장치에는 동일한 종류의 탐지 장치 및/또는 서로 다른 종류의 탐지 장치가 포함될 수 있습니다. 다수의 탐지 장치는 서로 동기화된 스케줄로 또는 서로 독립적으로 작동할 수 있습니다.

[0188] 탐지 장치는 신호가 탐지되는 부품 위에 있거나, 신호가 탐지되는 부품 아래에 있거나, 신호가 탐지되는 부품에 통합되어 있거나, 또는 신호가 탐지되는 부품과 다른 방향으로 되어 있을 수 있습니다. 예를 들어, 탐지 장치는 분석 장치와 통신할 수 있습니다. 탐지 장치는 신호가 탐지되는 부품에 인접해 있거나, 또는 신호가 탐지되는

부품에서 멀리 떨어져 있을 수 있습니다.

[0189] 탐지 장치는 위치가 고정되어 있거나, 또는 이동 가능할 수도 있습니다. 탐지 장치는 신호가 탐지되는 부품에 대해 상대적으로 이동 가능할 수도 있습니다. 예를 들어, 증폭 장치와 통신하도록 탐지 장치를 이동하거나, 또는 탐지 장치와 통신하도록 증폭 장치를 이동할 수도 있습니다. 한 예에서, 분석 검사를 탐지할 때, 탐지 장치에 대해 증폭 장치의 상대적인 위치를 찾기 위해, 센서를 제공할 수 있습니다.

[0190] 탐지 장치에는 하나 또는 그 이상의 광학 센서가 포함될 수 있습니다. 예를 들어, 탐지 장치에는 전하 결합 소자(CCD), 초냉각 CCD 어레이, CMOS(complementary metal-oxide semiconductor) 센서 같은 전자 광학 센서, 또는 사진 필름 같은 비전자(non-electronic) 센서가 포함되어 있을 수 있습니다. 사용할 수 있는 기타 광학 센서에는 포토다이오드, APD(애벌란시 포토다이오드, avalanche photodiode), PMT(광전자 증폭관, photomultiplier tube), 광자 개수 탐지기(photon counting detector), 광전지, 애벌란시 포토 다이오드, 또는 애벌란시 포토 다이오드 어레이 등이 포함되나 이런 것들에만 국한되지는 않습니다. 일부 구현에서, 핀 다이오드(pin diode)를 사용할 수도 있습니다. 일부 구현에서, 핀 다이오드는 증폭기와 결합하여 PMT와 비교할 정도의 광학 센서를 만들 수 있습니다. 일부 구현에서 탐지 장치에는 CCD 탐지기 또는 PMT 어레이에 다발 형태로 연결된 다수의 광섬유 케이블이 포함될 수 있습니다. 광섬유 다발은 개별 광섬유로 구성되거나 밧/또는 수많은 작은 광섬유를 함께 융합하여(fuse) 고체형 다발(solid bundle)을 형성하도록 구성될 수 있습니다. 이런 고체형 다발은 상업적으로 구입할 수 있으며 CCD 탐지기에 쉽게 연결할 수 있습니다. 일부 구현에서, 광섬유 케이블은 분석 검사 장치 또는 시약 장치에 직접 내장되어 있습니다. 예를 들어, 본 문서의 어느 곳에서 설명된 시료 또는 팁에는 광섬유 케이블이 통합되어 있을 수 있습니다.

[0191] 탐지 장치에는 카메라 같은 이미지 확보 기기가 포함되어 있을 수 있습니다. 카메라에는 본 문서에 공개된 임의의 광학 센서가 포함되어 있을 수 있습니다. 일부 예에서, 카메라에는 CCD, CMOS, 또는 애벌란시 포토다이오드(avalanche photodiode) 광학 센서가 들어 있을 수 있습니다. 또한 카메라에는 하나 또는 그 이상의 다음 부품들이 포함되어 있을 수 있으나 이런 것들에만 국한되지는 않습니다: 렌즈, 셔터, 광원, 또는 초점 조절 장치. 일부 예에서, 카메라는 렌즈가 없는 카메라(예를 들어, Frankencamera, 핀홀 카메라)일 수도 있으며, 해당 분야의 기술에서 현재 알려진 또는 이후에 개발될, 기타 시각적 탐지 기술을 이용할 수도 있습니다. 카메라에는 사용하는 동안 카메라의 초점을 맞추거나, 또는 나중에 초점을 맞출 수 있는 이미지를 캡처하는 데 필요한, 하나 또는 그 이상의 기능이 포함되어 있을 수 있습니다. 일부 구현에서, 이미지 확보 기기에는 2-d 이미지, 3-d 이미지, 밧/또는 4-d 이미지 확보(시간 변화 정보 포함) 기술이 포함되어 있을 수 있습니다. 이미지 확보 기기는 정적(고정된) 이미지를 캡처할 수 있습니다. 정적 이미지는 하나 이상의 시점에서 캡처할 수 있습니다. 이미지 확보 기기는 비디오 밧/또는 동적 이미지를 캡처할 수 있습니다. 비디오 이미지는 하나 또는 그 이상의 기간에 대해 연속적으로 캡처할 수 있습니다. 카메라는 이미지를 실시간으로 확보할 수 있습니다. 카메라는 선택한 시간에 또는 이벤트가 발생했을 때 스냅샷(snapshot) 또는 비디오를 촬영할 수 있습니다. 일부 구현에서, 카메라는 다수의 시료에 대해 동시에 이미지를 확보할 수 있습니다. 그렇지 않은 경우, 카메라는 선택한 시야(selected view)의 이미지를 확보하고 다른 선택한 시야를 확보하기 위해 다음 장소로 이동할 수 있습니다.

[0192] 일부 구현에서, 탐지 장치 또는 이미지 확보 기기는 이미지를 캡처할 때 시료 처리 장치의 하나 또는 그 이상의 부품을 이용할 수도 있습니다. 예를 들어, 이미지 확보 기기는 이미지 캡처에 도움이 되도록, 팁 밧/또는 용기를 사용할 수도 있습니다. 팁 밧/또는 용기는 이미지를 캡처할 때 광학 장치(optic) 기능을 할 수도 있습니다.

[0193] 탐지 장치는 이미지를 관찰하기 위해 시각적 검사 기능(또는 외관 검사 기능, visual inspection)을 제공하도록 구성할 수 있습니다.

[0194] 또한 탐지 장치에는 이미지 또는 신호를 기록, 저장, 또는 분석하기 위해 메모리 장치 또는 제어기가 포함되어 있거나, 탐지 장치는 이런 것들과 통신할 수 있습니다.

[0195] 하나 또는 그 이상의 탐지 장치는 탐지 가능한 신호를 탐지하도록 구성할 수 있습니다. 탐지 가능한 신호의 예에는 광 발광(photoluminescence), 전자 발광(electroluminescence), 화학 발광(chemiluminescence), 형광 발광(fluorescence), 방사선 발광(radioluminescence), 또는 인광(phosphorescence) 같은 발광 신호 밧 이온화 방사선 신호(ionizing radiation signals)가 포함됩니다. 탐지 장치는 색 밧/또는 세기에 관련된 광학적 신호를 탐지할 수 있습니다. 예를 들어, 탐지 장치는 선택한 파장 또는 파장 범위를 탐지하도록 구성할 수 있습니다.

[0196] 일부 구현에서, 화학 반응 동안 하나 또는 그 이상의 표식을 사용할 수도 있습니다. 표식은 탐지 가능한 신호를 발생할 수도 있습니다. 탐지 가능한 신호는 핵산 증폭 같은, 반응의 진행 밧/또는 결과와 연관 지을 수 있습니다.



다. 표식 탐지 방법은 해당 분야의 기술에 잘 알려져 있습니다. 그러므로, 예를 들어, 방사능 표식(radioactive label)을 사용할 경우, 탐지 수단에는 신틸레이션 계수기(scintillation counter) 또는 방사능 사진 촬영술(autoradiography)에서처럼 사진 필름(photographic film)이 포함되어 있을 수 있습니다. 형광 표식을 사용할 경우, 적절한 파장의 빛으로 형광 색소(fluorochrome)를 여기하고(exciting), 이 결과로 발생하는 형광 발광을 광 센서로 탐지할 수 있습니다. 형광 색소(fluorochrome)를 적절한 파장의 빛으로 여기 하면, 탐지할 관심 파장의 빛이 형광 색소에서 방출됩니다. 또한, 탐지 장치는 소리 신호를 캡처할 수 있습니다. 소리 신호는 하나 또는 그 이상의 이미지와 함께 캡처할 수 있습니다. 소리 신호는 하나 또는 그 이상의 정적 이미지 또는 비디오 이미지와 함께 캡처하거나 및/또는 연관 지을 수 있습니다. 그렇지 않은 경우, 소리 신호는 이미지와 별도로 캡처할 수 있습니다.

[0197] 탐지 장치에는 디지털 출력이 있으며, 일반적으로 탐지된 신호(예를 들어, 센서에 도달한 광자(photons))에 비례합니다. 그렇지 않은 경우, 탐지 장치는 아날로그 신호를 출력할 수도 있습니다. 예시(exemplary) 탐지 장치의 탐지 가능 범위는 사용 중인 센서에 적합할 수도 있습니다.

[0198] 탐지 장치는 전자기 스펙트럼(electromagnetic spectrum)의 임의의 부분에서 나오는 신호를 캡처하거나 및/또는 이미지 확보할 수 있습니다. 예를 들어, 탐지 장치는 가시 신호(visible signals), 적외선(infra-red) 신호, 근적외선(near infra-red) 신호, 원적외선(far infra-red) 신호, 자외선(ultraviolet) 신호, 및/또는 기타 신호를 캡처 및 이미지 확보할 수 있습니다.

[0199] 또한, 탐지 장치에는 전구, 백열구, 전기 발광 램프, 레이저, 레이저 다이오드, 발광 다이오드(LED), 가스 방전 램프, 고휘도 방전(high-intensity discharge) 램프 등과 같은 광원이 포함될 수 있습니다. 광원의 기타 예에는 본 문서의 다른 어느 곳에서 제공된 것도 포함됩니다. 광원은 결과를 탐지하는 데 도움이 되도록, 부품을 조명할 수 있습니다. 예를 들어, 광원은 결과를 탐지하기 위해 분석 검사를 조명할 수도 있습니다. 예를 들어, 분석 검사는 핵산 분석 검사에 일반적으로 사용되는 형광 분석 검사(fluorescence assay) 또는 흡광 분석 검사(absorbance assay)가 될 수도 있습니다. 또한, 탐지 장치에는 분석 검사에 광원을 전달하기 위해, 렌즈, 거울, 또는 광섬유 같은 광학 장치가 포함되어 있을 수 있습니다. 또한, 탐지 장치에는 분석 검사에서 빛을 탐지 장치로 전달하기 위해 광학 장치가 포함되어 있을 수 있습니다.

[0200] 일부 구현에서, 탐지 장치에는 피험자의 특정 파라미터(parameter)를 탐지하기 위해 비광학적(non-optical) 탐지기 또는 센서가 포함될 수 있습니다. 이런 센서에는 온도 탐지용 센서, 분광 광도계(spectrophotometer), 전기 신호용 센서, 산화되었거나 환원된 화합물(예를 들어, O<sub>2</sub>, H<sub>2</sub>O<sub>2</sub>, 및 I<sub>2</sub>), 또는 산화/환원 가능 유기 화합물 및/또는 산화 환원 반응의 무기 화합물(redox inorganic compound) 등을 탐지하기 위한 전기화학 센서 등이 포함될 수 있습니다.

[0201] 온도 센서의 예에는 온도계(thermometers), 열전쌍(thermocouples), 또는 IR 센서 등이 포함될 수 있습니다. 온도 센서는 열 영상(thermal imaging) 기술을 이용하거나 이용하지 않을 수 있습니다. 온도 센서는 온도를 감지할 물체와 접촉하거나 접촉하지 않을 수 있습니다.

[0202] 전기적 특성을 탐지하기 위한 센서의 예에는 전압, 전류, 전도성, 임피던스, 또는 저항을 탐지 또는 측정할 수 있는 센서가 포함됩니다. 전기 특성 센서에는 전위계(potentiometers) 또는 전류계 센서(amperometric sensors)가 포함될 수 있습니다.

[0203] 일부 구현에서, 탐지 장치를 사용하여 탐지할 수 있는 표식을 선택할 수도 있습니다. 표식은 탐지 장치를 사용하여 선택적으로 탐지할 수 있도록 선택할 수 있습니다. 표식의 예는 본 문서의 다른 곳에서 더 자세하게 설명되어 있습니다.

[0204] 일부 구현에서, 피험자에 대한 정보를 수집할 수 있는, 외부 센서가 기기에 포함되어 있을 수 있습니다. 예를 들어, 기기에는 피험자의 이미지를 캡처할 수 있는 카메라가 들어 있을 수 있습니다. 카메라는 피험자의 얼굴, 전신, 목, 몸통, 팔, 손, 손가락, 다리, 발, 허리, 눈, 또는 피험자의 기타 부위에 대한 이미지를 캡처할 수 있습니다. 피험자에 대해 캡처한 이미지는 피험자를 추가 식별하는 데 유용할 수도 있습니다. 예를 들어, 얼굴 인식 기능을 사용하여 피험자의 얼굴을 식별할 수 있습니다. 또한 이미지는 피험자의 키와 신체 둘레(예를 들어, 허리 둘레, 가슴 둘레, 엉덩이 둘레, 목 둘레, 팔 둘레, 손목 둘레, 다리 둘레, 발목 둘레)를 계산하는 데 사용할 수 있습니다. 이미지는 피험자의 특정 부분을 캡처한 미디어 이미지가 될 수 있습니다. 예를 들어, 피험자의 걸음걸이, 몸동작, 또는 기타 움직임을 분석할 수 있습니다. 일부 예에서, 이미지는 흉체 스캔 또는 망막 스캔에 유용할 수도 있습니다. 또한 이미지는 피험자의 지문 또는 손자국(handprint)을 판단하는 데 유용할 수도 있

습니다. 또한 기기는 피험자의 지문 또는 손자국(handprint)을 수집하기 위해 터치스크린 또는 기타 인터페이스를 사용할 수도 있습니다. 비디오 또는 정지 영상 녹화는 시료 수집 기간 동안 확보한 이미지를 특정 개인 및/또는 특정 분석 사건과 연관 지어, 감금하는 데 사용할 수 있습니다.

[0205] 또한 기기에는 피험자의 목소리 또는 피험자의 생리학적 상태(예를 들어, 피험자의 심박동)를 녹음하는 데 사용할 수 있는 마이크로폰 또는 기타 소리 센서가 포함될 수 있습니다. 주변장치를 사용하여 피험자의 심박동, 혈압, 또는 기타 생리학적 정보를 캡처할 수 있습니다. 하나 또는 그 이상의 전극(electrode)을 사용하여 피험자의 전기적 특성을 캡처할 수 있습니다. 일부 예에서, 피험자는 피험자 신체의 첫 번째 부분으로 터치스크린의 첫 번째 부분을 터치할 수 있고, 피험자 신체의 두 번째 부분으로 터치스크린의 두 번째 부분을 터치할 수 있으며, 피험자에게 전류를 흘릴 수도 있습니다. 피험자의 하나 또는 그 이상의 전기적 특성을 측정할 수도 있습니다. 이런 전기적 특성에는 저항, 임피던스, 컨덕턴스, 또는 이런 것들의 변화율 등이 포함되나, 이런 것들에만 국한되지는 않습니다. 피험자의 체중을 측정하기 위해 저울(scale)을 사용할 수도 있습니다. 적외선 센서 또는 스캐너를 사용하여 피험자 신체의 한 곳 또는 그 이상의 곳에서 체온을 캡처할 수 있습니다.

[0206] 일부 예에서, 미국 특허 출판물 번호 2007/0047770에 설명된 것처럼, 피험자에 대해 하나 또는 그 이상의 생체 정보(biometric information)를 수집할 수 있습니다. 미국 특허 출판물 번호 2007/0047770은 모든 용도에 대해 그 자체로서 완전히 참조에 의해 통합되었습니다.

[0207] 피험자에 대한 생체 정보 또는 시료에서 수집한 정보(예를 들어, 피분석물 수준, 생물표지자(biomarker) 수준, 단백질 수준, 등) 등과 같은, 여기에서 수집된 추가 정보는 피험자의 유전자 정보와 연관 지을 수 있습니다. 추가 정보를 식별자(identifier)의 일부로 사용할 수 있습니다. 정보는 식별자의 정적 및/또는 동적 성분(component)이 될 수 있습니다.

[0208] 임의의 센서는 하나 또는 그 이상의 일정(schedule)에 따라, 또는 탐지된 이벤트에 따라 작동이 시작될 수 있습니다(triggered). 일부 구현에서, 센서는 하나 또는 그 이상의 제어기로부터 명령을 받을 때 작동이 시작될 수 있습니다. 센서는 연속적으로 감지하거나 조건이 감지될 때 작동할 수도 있습니다.

[0209] 시료 처리 장치에는 하나 또는 그 이상의 제어기가 포함되어 있을 수 있습니다. 하나 또는 그 이상의 센서는 특정한 특성을 나타내는 신호를 제어기에게 제공할 수도 있습니다. 하나 또는 그 이상의 센서는 동일한 제어기에게 또는 다른 제어기에게 신호를 제공할 수 있습니다. 일부 구현에서, 신호는 유선 연결로 또는 무선 연결로 제어기에게 제공될 수 있습니다. 제어기는 원하는 핵산 증폭을 수행하거나 및/또는 기타 시료 처리 단계를 수행하기 위한 명령을 제공할 수도 있습니다. 또한 제어기에는 메모리 장치가 포함되어 있거나 및/또는 메모리 장치와 연결할 수 있습니다.

[0210] 제어기는, 센서로부터 공급된 신호를 기반으로, 부품의 변화에 영향을 주거나 또는 장치의 상태를 유지할 수 있습니다. 예를 들어, 제어기는 온도 조절 장치의 온도를 변경할 수 있습니다. 일부 구현에서, 센서에서 공급된 신호를 기반으로, 제어기는 기기의 하나 또는 그 이상의 상태를 유지할 수 있습니다. 제어기는 센서에서 공급받은 하나 또는 그 이상의 신호를 이용하여, 기기의 현재 상태를 판단하고, 발생했거나 또는 진행 중인 작동(actions)을 추적할 수 있습니다.

[0211] 또한, 제어기는 외부 기기에 정보를 제공할 수 있습니다. 예를 들어, 제어기는 분석 검사 판독값을 외부 기기에 제공하여, 결과를 추가 분석할 수 있습니다. 제어기는 센서로부터 공급 받은 신호를 외부 기기에 제공할 수 있습니다. 제어기는 센서로부터 수집한 미가공 데이터를 전달할 수 있습니다. 그렇지 않은 경우, 제어기는 센서로부터 공급 받은 신호를 처리 및/또는 선처리한 후에 외부 기기에 제공할 수 있습니다. 제어기는 센서에서 공급 받은 신호를 분석하거나 분석하지 않을 수도 있습니다. 한 예에서, 제어기는 분석을 수행하지 않으면서 원하는 포맷(format)에 신호를 삽입할 수도 있습니다.

[0212] 시료 처리 장치에는 전송 장치 208이 들어 있을 수 있습니다. 제어기는 이 전송 장치를 사용하여 데이터를 외부 기기에 전송할 수 있습니다. 전송 장치는 기기와 외부 기기 사이에 통신할 수도 있습니다. 전송 장치는 유선 또는 무선으로 이런 통신을 허용할 수 있습니다.

[0213] 전송 장치는 외부 기기에서 무선으로 정보를 송신 및/또는 수신할 수 있습니다. 전송 장치는 기기와 하나 또는 그 이상의 외부 기기 사이에 단방향 및/또는 양방향 통신을 허용할 수도 있습니다. 일부 구현에서, 전송 장치는 기기에서 수집 또는 결정된 정보를 외부 기기에 전송할 수 있습니다. 일부 구현에서, 전송 장치는 외부 기기에서 프로토콜을, 또는 하나 또는 그 이상의 명령을 수신할 수 있습니다. 기기는 선택한 외부 기기와 통신할 수 있거나, 또는 다양한 외부 기기들과 자유롭게 통신할 수 있습니다.

- [0214] 일부 구현에서, 전송 장치는 LAN 또는 인터넷 같은 WAN 네트워크를 사용하여 기기가 통신할 수 있도록 허용합니다. 일부 구현에서, 기기는 휴대 전화 또는 위성 네트워크 같은, 원격 통신 네트워크를 통해 통신할 수 있습니다.
- [0215] 전송 장치가 이용할 수 있는 기술의 예에는 Bluetooth 또는 RTM 기술이 포함됩니다. 그렇지 않은 경우, 모뎀을 이용한 전화 접속 유선 연결, TI, ISDN, 또는 케이블 선을 이용하는 직접 연결(direct link) 등과 같은 다양한 통신 방법을 이용할 수도 있습니다. 일부 구현에서, 무선 연결은 휴대 전화, 위성, 또는 호출기 네트워크, GPRS 같은 대표적인 무선망을 이용할 수도 있으며, 또는 이더넷 또는 LAN 상의 토큰 링(token ring over a LAN) 같은 로컬 데이터 전송 시스템을 이용할 수도 있습니다. 일부 구현에서, 전송 장치에는 정보 송수신을 위한 무선 적외선 통신 부품이 포함되어 있을 수도 있습니다. 일부 예에서, 유선 통신을 위해 ADSL(asymmetric digital subscriber line) 및/또는 ATM(asynchronous transfer mode)을 사용할 수도 있습니다. 무선 통신의 예에는 CDMA(code division multiple access)도 포함될 수 있습니다.
- [0216] 일부 구현에서, 무선 네트워크 같은 네트워크를 통해 정보를 송신하기 전에 정보를 암호화할 수도 있습니다.
- [0217] 일부 예에서, 외부 기기 120은 하나 또는 그 이상의 동급 시료 처리 장치입니다. 일부 구현에서, 외부 기기는 서버, 컴퓨터, 휴대용 기기(예를 들어, 전화기, 호출기, 스마트폰, 노트북, 테블릿), 또는 시스템 범위 제어기(system-wide controller)입니다. 외부 기기에는 프로세서 및/또는 메모리가 있을 수 있습니다. 메모리에는 코드, 논리, 또는 하나 또는 그 이상의 단계를 수행하기 위한 명령이 들어 있으며 컴퓨터로 읽을 수 있는 탭저블(tangible) 미디어가 포함될 수 있습니다. 프로세서는 하나 또는 그 이상의 단계를 수행할 수 있습니다. 한 예에서, 프로세서는 유전자 서열화와 관련하여 하나 또는 그 이상의 단계를 수행할 수도 있으며 및/또는 유전자 서명 또는 기타 생물학적 서명을 생성할 수 있습니다. 생물학적 서명은 수집한 생물학적 시료에 대해 수집된 정보 또는 피험자에 대한 생체 정보를 바탕으로 생성할 수 있는 데이터 비트가 포함될 수 있습니다. 외부 기기에는 클라우드 컴퓨팅 인프라, 클라우드 컴퓨팅 인프라의 일부가 될 수 있으며, 클라우드 컴퓨팅 인프라와 상호작용할 수 있습니다. 일부 예에서, 기기가 통신할 수 있는 외부 기기는 서버나 또는 본 문서의 어느 곳에서 설명된 다른 기기가 될 수 있습니다.
- [0218] 외부 기기에는 피험자와 관련하여 하나 또는 그 이상의 기록에 들어 있을 것으로 생각되는 하나 또는 그 이상의 데이터베이스 및/또는 메모리가 포함됩니다. 그렇지 않은 경우, 기기에는 피험자와 관련하여 하나 또는 그 이상의 기록에 들어 있을 것으로 생각되는 하나 또는 그 이상의 데이터베이스 및/또는 메모리와 통신할 수도 있습니다. 기록은 하나 또는 그 이상의 데이터베이스, 메모리, 기기, 및/또는 클라우드 컴퓨팅 인프라에 저장될 수도 있습니다. 이런 기록은 외부 기기 및/또는 시료 처리 장치와 동일한 위치에 저장되거나, 또는 외부 기기 및/또는 시료 처리 장치와 다른 위치에 저장될 수도 있습니다.
- [0219] 시료 처리 장치 및/또는 외부 기기는 하나 또는 그 이상의 다양한 시스템에 저장되어 있는 기록을 액세스할 수도 있습니다. 이런 시스템은 기기 및/또는 외부 기기의 외장 하드웨어가 될 수도 있습니다. 그렇지 않은 경우, 기기 및/또는 외부 기기는 기기 및/또는 외부 기기에 로컬로(locally) 저장된 기록을 액세스할 수도 있습니다.
- [0220] 시료 처리 장치와 외부 기기는 동일한 위치에 또는 다른 위치에 있을 수 있습니다. 시료 처리 장치와 외부 기기는 서로 다른 방 또는 다른 건물에 있을 수 있습니다. 시료 처리 장치와 외부 기기는 서로 떨어져 있는 지리적 위치에 있을 수 있습니다.
- [0221] 핵산 증폭에 사용할 수 있는 증폭 장치 또는 부품의 추가적인 예는 본 문서에 설명되어 있을 수 있습니다. 본 문서에 설명된 증폭 장치 또는 부품은 본 문서의 어느 곳에 설명된 시료 처리 장치에 제공되어 있을 수 있습니다.
- [0222] 그림 9에는 증폭 장치(amplification unit)가 열린 위치(open position)에 있는 예가 표시되어 있습니다. 하나 또는 그 이상의 모듈 900 또는 지지대가 제공될 수 있으며, 이것에는 증폭 장치의 하나 또는 그 이상의 부품이 들어 있을 수 있습니다. 모듈에는 추가적인 처리에 유용할 수도 있는, 하나 또는 그 이상의 부품이 선택적으로 포함되어 있을 수 있습니다.
- [0223] 증폭 장치에는 온도 조절 장치 902가 포함되어 있을 수 있습니다. 온도 조절 장치는 열 블록(heating block)이 될 수도 있습니다. 온도 조절 장치에는 온도 조절 장치의 하나 또는 그 이상의 기능이 들어 있거나 및/또는 본 문서의 어느 곳에서 설명된 히터(heater)의 하나 또는 그 이상의 기능이 들어 있을 수 있습니다.
- [0224] 온도 조절 장치 902는 하나 또는 그 이상의 바이알(vials) 904와 열 소통(thermal communication)할 수 있습니다.

다. 분석 검사 바이알(assay vials)은 팁, 그릇, 소실(chamber), 저장고(reservoirs), 용기가 될 수 있으며, 및/또는 시료, 시약, 액체, 또는 기타 물질을 받아 들이거나 및/또는 제한할 수 있는, 기타 구성이 될 수 있습니다. 다수의 분석 검사 바이알을 제공할 수도 있습니다. 일부 구현에서, 분석 검사 바이알을 서로 연결하여, 분석 검사 스트립, 어레이, 또는 기타 구성을 형성할 수 있습니다. 분석 검사 바이알은 서로 연결하거나 연결하지 않는, 그룹을 형성할 수도 있습니다. 분석 검사 바이알의 단일 그룹 또는 다수의 그룹은 온도 조절 장치와 열 소통(thermal communication) 할 수도 있습니다. 단일 분석 검사 바이알 또는 다수의 분석 검사 바이알은 온도 조절 장치와 열 소통할 수 있습니다.

[0225] 온도 조절 장치는 분석 검사 바이알의 온도를 변경하거나 및/또는 유지할 수도 있습니다. 온도 조절 장치는 시료, 시약, 액체, 또는 분석 검사 바이알에 들어 있는 기타 물질의 온도를 변경하거나 및/또는 유지할 수 있습니다. 일부 구현에서, 온도 조절 장치는 분석 검사 바이알과 직접적으로 접촉할 수도 있습니다. 일부 구현에서, 온도 조절 장치는 분석 검사 바이알과 접촉하는, 하나 또는 그 이상의 중간 물질과 접촉할 수도 있습니다. 온도 조절 장치는 분석 검사 바이알에 열을 제공할 수도 있습니다. 온도 조절 장치는 분석 검사 바이알로부터 열을 받을 수도 있습니다. 온도 조절 장치는 열 전도성 재질로 제작될 수 있습니다.

[0226] 온도 조절 장치는 분석 검사 바이알 및/또는 시료, 시약, 또는 분석 검사 바이알에 들어 있는 기타 물질을 원하는 정밀도 및/또는 정확도로 조절할 수 있습니다. 예를 들어, 원하는 온도는 약 5 도 C, 3 도 C, 1 도 C, 0.5 도 C, 0.3 도 C, 0.1 도 C, 0.05 도 C, 0.03 도 C, 0.01 도 C, 0.005 도 C, 또는 0.001 도 C 내에서 유지할 수 있습니다.

[0227] 램프 속도(ramp rate)는 1 도 C/sec, 3 도 C/sec, 5 도 C/sec, 7 도 C/sec, 10 도 C/sec, 15 도 C/sec, 20 도 C/sec, 25 도 C/sec, 또는 30 도 C/sec이거나 이상이 될 수가 있습니다. 이것에는 온도 상승에 대한 램프업(ramp up) 속도와 온도 하강에 대한 램프다운(ramp down) 속도가 포함될 수 있습니다. 램프업(ramp up) 시간과 램프다운(ramp down) 시간에 대한 속도는 거의 비슷하거나, 및/또는 램프업 속도가 램프다운 속도보다 더 빠르거나, 또는 램프다운 속도가 램프업 속도보다 더 빠를 수도 있습니다.

[0228] 일부 구현에서, 온도 조절 장치는 분석 검사 바이알의 하나 또는 그 이상의 면과 접촉할 수도 있습니다. 온도 조절 장치는 분석 검사 바이알의 바닥과 접촉할 수도 있습니다. 온도 조절 장치는 분석 검사 바이알의 외부를 완전히 둘러싸거나 부분적으로 둘러쌀 수도 있습니다. 분석 검사 바이알은 온도 조절 장치 내부에 적어도 부분적으로 삽입되어 있을 수도 있습니다. 온도 조절 장치는 분석 검사 바이알의 외부의 적어도 50% 이상, 70% 이상, 80% 이상, 90% 이상, 95% 이상, 또는 99% 이상과 접촉할 수도 있습니다.

[0229] 또한 온도 조절 장치는 대류(convection)를 이용할 수도 있습니다. 예를 들어, 온도 조절에 도움이 되도록 유체가 흐르도록 하기 위해, 하나 또는 그 이상의 팬(fan, 선풍기)이 제공될 수 있습니다. 예를 들어, 팬(fan)은 공기 또는 다른 유체를 가열 블록(heating block)으로 불 수도 있습니다. 가열 블록(heating block)에는 열 방출을 도울 수 있는, 하나 또는 그 이상의 (방열) 핀(fin) 또는 기타 표면 형상물이 있을 수 있습니다. 일부 예에서, 팬(fan)은 분석 검사 바이알을 냉각하는 데 도움됩니다.

[0230] 증폭 장치에는 이동 가능 부분 910이 있을 수 있습니다. 이동 가능 부분은 첫 번째 축을 따라 이동할 수 있습니다. 일부 구현에서, 첫 번째 축은 모듈의 길이 방향일 수도 있습니다. 축을 따라 이동 가능 부분이 이동하는 데 도움되는, 하나 또는 그 이상의 트랙 912가 제공될 수도 있습니다. 일부 구현에서, 액추에이터(actuator)가 이동 가능 부분을 첫 번째 축을 따라 이동할 수도 있습니다. 이동 가능 부분은 첫 번째 축을 따라 이쪽 방향이나 저쪽 방향으로 이동할 수 있습니다. 일부 구현에서, 액추에이터(actuator)는 모터이거나, 또는 기타 작동 장치가 될 수 있습니다. 일부 예에서, 이동 가능 부분은 추가적인 축을 따라 이동할 수 있거나 이동할 수 없을 수도 있습니다. 추가 축은 첫 번째 축에 수직이거나 수직이 아닐 수도 있습니다. 일부 예에서, 세 번째 축을 제공할 수도 있으며, 세 번째 축은 첫 번째와 두 번째 축에 수직할 수도 있습니다. 이동 가능 부분에는 운동 정도(degree of motion) 1 개, 운동 정도 2 개, 및/또는 운동 정도 3 개가 있을 수 있습니다. 이동 가능 부분은 이동 하는 동안 같은 방향을 유지할 수도 있습니다. 그렇지 않은 경우, 이동 가능 부분은 변경된 방향을 가질 수도 있습니다.

[0231] 일부 구현에서, 이동 가능 부분에는 광원 지지대 914가 포함되어 있을 수도 있습니다. 광원 지지대는 닫힌 위치에서 하나 또는 그 이상의 분석 검사 바이알을 덮을 수도 있으며, 분석 검사 바이알을 열린 위치에 노출할 수도 있습니다. 그림 9에는 열린 위치의 예가 표시되어 있고, 그림 10에는 닫힌 위치의 예가 표시되어 있습니다. 이동 가능 부분은 온도 조절 장치 및/또는 분석 검사 바이알을 닫힌 위치로 덮거나, 온도 조절 장치 및/또는 분석 검사 바이알을 열린 위치로 노출할 수도 있습니다. 이동 가능 부분은 온도 조절 장치에서 임의의 양으로 미끄러



질 수 있습니다. 일부 예에서, 이동 가능 부분은 완전 개방 또는 완전 닫힌 위치에서만 정지할 수도 있습니다. 그렇지 않은 경우, 이동 가능 부분은 완전 열린 위치, 완전 닫힌 위치, 또는 이런 것들의 중간의 임의의 점에서 정지할 수도 있습니다. 일부 예에서, 온도 조절 장치 및/또는 분석 검사 바이알은 완전히 노출되거나, 부분적으로 노출되거나, 또는 완전히 덮일 수도 있습니다.

[0232] 열린 위치에 있을 경우, 이동 가능 부분은 분석 검사 바이알을 노출시킬 수도 있습니다. 분석 검사 바이알은 이동 가능 부분이 열려 있을 때 모듈 900에서 제거하거나 및/또는 모듈 900에 삽입할 수도 있습니다. 분석 검사 바이알은 온도 조절 장치에서 제거하거나 및/또는 온도 조절 장치에 삽입할 수도 있습니다. 분석 검사 바이알은, 본 문서의 어느 곳에서 설명된, 시료 처리 기구/유체 처리 기구에 의해 이동될 수도 있습니다. 분석 검사 바이알은 서로에 대해 상대적으로 및/또는 온도 조절 장치에 대해 상대적으로 이동 가능할 수도 있습니다. 분석 검사 바이알은 한 번에 하나씩 또는 그룹으로 이동할 수도 있습니다.

[0233] 그림 10에는 증폭 장치(amplification unit)가 닫힌 위치(closed position)에 있는 예가 표시되어 있습니다. 모듈 1000을 증폭 장치에 제공할 수도 있습니다. 이동 가능 부분 1010은 닫힌 위치에 있을 수 있으며, 하나 또는 그 이상의 증폭 장치를 덮을 수도 있습니다. 일부 예에서, 이동 가능 부분은 온도 조절 장치 및/또는 하나 또는 그 이상의 분석 검사 바이알을 덮을 수도 있습니다.

[0234] 하나 또는 그 이상의 트랙 1012, 홈(groove), 돌출, 바(bar), 채널, 또는 기타 종류의 가이드(guide)가 하나 또는 그 이상의 방향으로 이동 가능 부분을 유도하는 데(guiding) 도움이 될 수 있습니다. 일부 예에서, 트랙 두 개를 제공하여, 각각을 모듈의 반대편에 있도록 할 수 있습니다.

[0235] 이동 가능 부분에는 하나 또는 그 이상의 광원 지지대 1014가 포함되어 있을 수 있습니다. 광원 지지대는 온도 조절 장치 및/또는 하나 또는 그 이상의 분석 검사 바이알 같은, 아래에 있는 부분을 덮을 수도 있습니다. 광원은 아래에 있는 부분을 덮어, 외부 빛이 아래 부분에 도달하지 못하도록 하거나, 또는 외부 빛의 선택한 양만이, 닫힌 위치에서, 아래 부분에 도달하도록 할 수 있습니다. 광원 지지대는 아래 부분을 덮을 수 있고 공기를 밀폐하여, 닫힌 위치에 있을 때, 주위 공기가 아래 부분에 도달하지 못하도록 할 수 있습니다. 그렇지 않은 경우, 닫힌 위치에 있을 때, 소스 지지대(source support)는 주위 공기가 아래 부분에 도달하도록 허용할 수도 있습니다.

[0236] 일부 구현에서, 모듈 900, 1000에는 증폭 장치 내에서 하나 또는 그 이상의 작동이 발생하도록 유발하는, 하나 또는 그 이상의 전자 장치가 들어 있을 수 있습니다. 예를 들어, 전자 장치를 제공할 수 있으며, 전자 장치는 이동 가능 부분이 열리거나 및/또는 닫히도록 할 수 있습니다. 제어를 제공할 수 있으며, 제어기는 신호를 하나 또는 그 이상의 액추에이터(actuator)에게 전송할 수 있고, 액추에이터는 이동 가능 부분이 열린 위치 또는 닫힌 위치에 접근하도록 할 수 있습니다. 또한 전자 장치는 온도 조절 장치에 대해 하나 또는 그 이상의 작동을 유발할 수 있습니다. 예를 들어, 제어를 제공할 수 있으며, 제어기는 온도 조절 장치의 온도를 변경 및/또는 유지하기 위해, 온도 조절 장치에 하나 또는 그 이상의 신호를 보낼 수도 있습니다. 또한, 제어기는, 광원에서 제공된 빛을 조절하기 위해, 하나 또는 그 이상의 신호를 하나 또는 그 이상의 광원에 전송할 수 있습니다. 전자 장치 및/또는 제어기는 모듈의 하우징 내부에 삽입되어 있을 수 있습니다. 그렇지 않은 경우, 이것들은 부분적으로 또는 완전히 노출되어 있을 수도 있습니다.

[0237] 그림 11에는 온도 조절 장치, 바이알(작은 유리병, vial), 및 광원의 단면의 예가 표시되어 있습니다. 예를 들어, 지지대 1100이 제공될 수도 있습니다. 가열 블록(heating block) 같은, 하나 또는 그 이상의 온도 조절 장치 1110이 제공될 수도 있습니다. 일부 구현에서, 온도 조절 장치에는 지지대에 대한 보조 형상(complementary shape)이 있을 수도 있습니다. 예를 들어, 온도 조절 장치에는 하나 또는 그 이상의 립(lip) 1112a, 1112b가 있으며, 이것들은 위에 매달려 있거나 지지대 내부의 보조 형상(complementary shape)에 끼워져 있을 수도 있습니다. 립(lip) 또는 기타 형상물은 온도 조절 장치가 지지대에 결합되도록 유지할 수도 있습니다. 일부 구현에서, 하나 또는 그 이상의 연동장치 형상 또는 기능물이 지지대와 온도 조절 장치 사이에 제공될 수도 있습니다. 지지대에는 하나 또는 그 이상의 보조 립(complementary lip) 1102a, 1102b가 있을 수 있으며, 이것들은 연동장치를 보조할 수 있습니다.

[0238] 온도 조절 장치 1110은 하나 또는 그 이상의 분석 검사 바이알(vials)을 수용하도록 구성될 수 있습니다. 분석 검사 바이알은 온도 조절 장치와 열 소통(thermal communication) 할 수도 있습니다. 일부 예에서, 분석 검사 바이알은 온도 조절 장치 내부에 완전히 삽입되거나 부분적으로 삽입될 수 있습니다. 온도 조절 장치에는, 하나 또는 그 이상의 분석 검사 바이알을 수용하기 위해, 하나 또는 그 이상의 캐버티(구멍, cavity), 홈(groove), 함몰(indentation), 또는 기타 모양의 형상물이 있을 수 있습니다. 본 문서에서 캐버티(구멍, cavity)에 대한

설명은 하나 또는 그 이상의 바이알의 적어도 한 부분을 받아 들일 수 있는, 임의의 모양의 형상물을 뜻할 수도 있으며, 그 반대일 수도 있습니다. 개별 캐버티(cavity)는 개별 분석 검사 바이알을 수용하기 위한 모양일 수도 있습니다. 그렇지 않은 경우, 개별 캐버티(cavity)는 분석 검사 바이알의 그룹을 수용하기 위한 모양일 수도 있습니다. 분석 검사 바이알은 서로 연결되거나 연결되지 않을 수도 있습니다. 온도 조절 장치에는 하나 또는 그 이상의 형상물(shaped feature)이 있을 수 있으며, 이 형상물은 분석 검사 바이알 사이의 연결을 수용할 수도 있습니다.

[0239] 일부 구현에서, 온도 조절 장치의 캐버티는 분석 검사 바이알을 보완하는 모양일 수도 있습니다. 일부 구현에서, 온도 조절 장치의 캐버티는 특정 분석 검사 바이알을 수용하는 모양일 수도 있습니다. 그렇지 않은 경우, 캐버티에는 여러 가지 종류의 분석 검사 바이알을 수용할 수 있도록 해주는, 하나 또는 그 이상의 형상물이 있을 수 있습니다. 분석 검사 바이알은 온도 조절 장치의 캐버티 내에 꼭 알맞을 수 있습니다. 분석 검사 바이알의 벽 및/또는 분석 검사 바이알의 바닥은 온도 조절 장치와 접촉할 수도 있습니다.

[0240] 온도 조절 장치는 열 전도성 재질로 제작할 수 있습니다. 일부 구현에서, 가열원(heat source) 및/또는 냉각원(cooling source)이 전도성 재질 내에 있을 수도 있습니다. 예를 들어, 온도 조절 장치에 열을 가하기 위해, 전도성 재질 및/또는 전선(wire) 또는 전도성 재질 내에 있는 기타 특징물에 전압을 가할 수 있습니다. 일부 예에서, 온도 조절 장치는 별도의 히터 및/또는 냉각기(cooler)와 접촉할 수도 있고, 전도성 재질은 분석 검사 바이알 내외로 열을 전달할 수도 있습니다.

[0241] 일부 구현에서, 분석 검사 바이알에는 뾰족한 부분(tapered portion) 1122가 있습니다. 온도 조절 장치에는 뾰족한 보조 수납 부분(complementary tapered receiving portion) 1114가 있습니다. 분석 검사 바이알의 뾰족한 부분은 뾰족한 보조 수납 부분에 안착할 수 있습니다. 일부 예에서, 분석 검사 바이알의 다른 형상물에서 온도 조절 장치 위에 보완 부분이 있을 수 있습니다. 일부 예에서, 분석 검사 바이알의 외부 표면과 온도 조절 장치의 캐버티 표면 사이에 틈(gap)이 없을 수 있습니다. 그렇지 않은 경우, 분석 검사 바이알의 외부 표면과 온도 조절 장치의 캐버티 표면 사이에 틈(gap)이 있을 수도 있습니다.

[0242] 분석 검사 바이알의 상단은 온도 조절 장치 밖으로 확장되거나 확장되지 않을 수도 있습니다. 예를 들어, 분석 검사 바이알은 온도 조절 장치 내에서 완전히 삽입될 수 있으며, 분석 검사 바이알이 온도 조절 장치에서 돌출되지 않을 수도 있습니다. 그렇지 않은 경우, 분석 검사 바이알의 일부분 또는 전체가 온도 조절 장치에서 돌출될 수도 있습니다.

[0243] 일부 예에서, 증폭 장치를 위해 단일 온도 조절 장치가 제공될 수도 있습니다. 단일 온도 조절 장치는 균일한 온도를 가질 수도 있습니다. 그렇지 않은 경우, 단일 온도 조절 장치에는 온도 기울기(temperature gradient)가 있을 수 있으며, 온도 조절 장치의 하나 또는 그 이상의 부분은 온도 조절 장치의 하나 또는 그 이상의 다른 부분보다 더 뜨거울 수도 있습니다. 그렇지 않은 경우, 다수의 온도 조절 장치들이 제공될 수도 있습니다. 다수의 온도 조절 장치들은 독립적으로 조절 가능하거나 및/또는 다른 온도 프로파일(profiles)을 가지고 있을 수 있습니다. 그렇지 않은 경우, 다수의 온도 조절 장치들은 함께 조절되거나 및 동일한 온도 프로파일(profiles)을 가지고 있을 수 있습니다.

[0244] 증폭 장치 내에서, 동일한 온도 프로필을 분석 검사 바이알 각각에 대해 제공할 수도 있습니다(예를 들어, 분석 검사 바이알들이 온도 조절 장치와 열 소통(thermal communication) 할 수도 있음). 그렇지 않은 경우, 분석 검사 바이알에 다른 온도 프로필을 제공할 수도 있습니다(예를 들어, 분석 검사 바이알들이 동일한 온도 조절 장치와 열 소통하거나, 또는 분석 검사 바이알들이 다른 온도 조절 장치와 열 소통할 수 있음). 다른 온도 프로필은 개별적으로 조절 가능하거나 불가능할 수도 있습니다. 일부의 경우, 각 분석 검사 바이알은 다른 온도 프로필에 노출될 수도 있습니다. 그렇지 않은 경우, 분석 검사 바이알들의 그룹이 다른 온도 프로필에 노출될 수도 있으나, 그룹 내에서 동일한 온도 프로필을 가질 수도 있습니다. 일부 구현에서, 증폭 장치 내에서, 동일한 종류의 핵산 증폭이 일어날 수도 있습니다. 그렇지 않은 경우, 증폭 장치 내에서, 다른 종류의 핵산 증폭이 동시에 일어날 수도 있습니다.

[0245] 이동 가능 부분을 증폭 장치에 제공할 수도 있습니다. 이동 가능 부분에는 하나 또는 그 이상의 광원 지지대 1130이 포함되어 있을 수 있습니다. 이동 가능 부분에는 온도 조절 장치 및/또는 분석 검사 바이알이 노출되어 있는 열린 위치가 있을 수 있으며, 온도 조절 장치 및/또는 분석 검사 바이알이 덮여 있는 닫힌 위치가 있을 수 있습니다. 이동 가능 부분이 열린 위치에 있을 때 분석 검사 바이알을 제거하거나 및/또는 삽입할 수 있습니다. 일부 예에서, 이동 가능 부분이 닫힌 위치에 있을 때, 분석 검사 바이알은 제거되지 않거나 및/또는 삽입되지 않습니다. 이동 가능 부분이 닫힌 위치에 있는 동안 핵산 증폭 반응을 수행할 수도 있습니다. 이동 가능 부분은

분석 검사 바이알에 대해 가로 및/또는 세로 방향이 될 수도 있습니다.

- [0246] 광원 지지대 1130은 광원 어셈블리 1135를 포함할 수도 있습니다. 광원 어셈블리에는 공통 기판(substrate) 및/또는 하나 또는 그 이상의 개별 광원 1138이 포함될 수도 있습니다.
- [0247] 광원 1138은 다음과 같은 광원들을 포함하나, 이런 것들에만 국한되지는 않습니다: 전기장 발광 광원(예, 발광 다이오드(LEDs - 예, LED 램프, 고체 상태 조명(solid-state lighting), 유기 LED, 폴리머 LED), 전기장 발광 시트(electroluminescent sheets), 전기장 발광 전선(electroluminescent wire), 전자 자극 광원(예, 음극 발광(cathodoluminescence), 전자 자극 발광, 음극선관, 닉시관(nixie tube)), 백열광(예, 백열등, 할로겐 광원, 탄소 버튼 램프, 글로바(globar), 네른스트(Nernst)), 가스 방전 광원(예, 형광, 유도광, 중공 음극 램프(hollow cathode lamp), 네온, 아르곤, 플라즈마, 제논 플래시), 고강도 방전 광원(예, 탄소 아크, 세라믹 방전 금속 할로겐화합물(ceramic discharge metal halide), 수은 중간-아크 요오드화물(hydrargyrum medium-arc iodide), 수은 증기, 금속 할로겐화합물, 나트륨 증기, 황, 제논 아크), 레이저, 또는 본 문서 어느 곳에서 설명된 기타 광원. 광원은 특정 파장 또는 파장 범위의 빛을 방출할 수 있습니다. 일부 예에서, 광원에 대해 하나 또는 그 이상의 필터를 사용하여 광원에서 특정 파장 또는 파장 범위의 빛만 필터를 통과하도록 할 수 있습니다.
- [0248] 광원은 하나 또는 그 이상의 분석 검사 바이알을 조명할 수 있습니다. 일부 구현에서, 다수의 광원을 제공할 수 있습니다. 분석 검사 바이알이 균일한 양의 빛을 받도록 광원을 준비할 수 있습니다. 그렇지 않은 경우, 서로 다른 분석 검사 바이알이 서로 다른 양의 빛을 받도록 광원을 준비할 수도 있습니다. 일부 예에서, 하나 또는 그 이상의 광원은 하나 또는 그 이상의 분석 검사 바이알에 해당할 수 있습니다. 예를 들어, 하나 또는 그 이상의 광원은 분석 검사 바이알 위에 위치할 수도 있습니다. 한 예에서, 광원이 분석 검사 바이알 바로 위에 위치할 수 있습니다. 각각의 분석 검사 바이알의 위에는 광원이 있을 수 있습니다.
- [0249] 광원들은 함께 조절할 수도 있습니다. 예를 들어, 광원 각각은 동일한 발광 프로파일(예, 빛이 켜져 있거나 꺼져 있기, 빛의 세기, 밝기, 파장)을 가질 수 있습니다. 다른 구현에서, 광원들은 다른 발광 프로파일을 가질 수도 있습니다. 광원은 개별적으로 조절 가능하거나 또는 광원 그룹으로 독립적으로 조절 가능할 수도 있습니다. 광원은 동일한 종류의 광원이거나 및/또는 다른 종류의 광원을 사용할 수도 있습니다.
- [0250] 일부 구현에서, 광원에 의해 제공된 조명은 핵산 증폭에 도움될 수도 있습니다. 그렇지 않은 경우, 광원은 탐지하는 데 사용할 수도 있습니다. 하나 또는 그 이상의 센서를 제공하여 핵산 증폭의 결과를 탐지할 수도 있습니다. 분석 검사 바이알에서 나오는 하나 또는 그 이상의 신호를, 핵산 증폭 전에, 동안, 및/또는 후에 탐지하기 위해, 센서를 작동할 수도 있습니다. 센서는 탐지 장치의 부품일 수도 있습니다. 일부 예에서, 이동 가능 부분이 닫힌 위치에 있는 동안, 탐지 장치가 하나 또는 그 이상의 신호를 탐지할 수도 있습니다. 그렇지 않은 경우, 이동 가능 부분이 열린 위치에 있는 동안, 탐지 장치가 하나 또는 그 이상의 신호를 탐지할 수도 있습니다.
- [0251] 탐지 장치에는 본 문서의 어느 곳에서 설명된 광학 센서가 포함되어 있을 수 있습니다. 광학 센서는 카메라의 부품입니다. 탐지 장치는 증폭 장치에 내장될 수도 있습니다. 탐지 장치의 하나 또는 그 이상의 부분은 모듈의 하우징 내부에 포함될 수 있으며 또는 모듈에서 분리 되어 있을 수도 있습니다. 한 예에서, 탐지 장치는 이동 가능 부분에 통합되어 있을 수도 있습니다. 예를 들어, 하나 또는 그 이상의 카메라는 이동 가능 부분 내에서, 분석 검사 장치에 대해 제공됩니다. 다른 한 예에서, 탐지 장치는 온도 조절 장치 및/또는 분석 검사 바이알 자체와 통합될 수도 있습니다. 일부 구현에서, 탐지 장치는 증폭 장치와 별도로 되어 있고, 이동 가능 부분이 열린 위치에 있을 때, 증폭 장치로부터 하나 또는 그 이상의 신호를 읽을 수도 있습니다.
- [0252] 그림 12A에는 여기에 제공된 분석 검사 바이알 예의 측면 길이 방향 뷰(lengthwise view)가 표시되어 있습니다. 그림 12B에는 여기에 제공된 분석 검사 바이알의 측면 끝 쪽 뷰(side end view)가 표시되어 있습니다. 그림 12C에는 분석 검사 바이알의 투시도가 표시되어 있습니다. 그림 12D에는 분석 검사 바이알의 상면도가 표시되어 있습니다. 분석 검사 바이알은 분석 검사 스트립을 형성할 수도 있습니다.
- [0253] 분석 검사 스트립에는 본체 1200이 있을 수 있습니다. 본체는 단일 부품이나 다수의 부품으로 구성될 수 있습니다. 본체에는 성형된(molded) 모양이 있을 수 있습니다. 본체는 서로 연결된, 다수의 원형 부품 1210a, 1210b를 형성할 수도 있고, 또는 서로 연결된 다양한 모양을 형성할 수도 있습니다. 원형 부품의 본체는 서로 직접 연결되어 있거나 또는 본체들 사이에 하나 또는 그 이상의 스트립 또는 공간이 제공될 수도 있습니다.
- [0254] 분석 검사 스트립에는 하나 또는 그 이상의 캐버티(cavity) 1230이 포함되어 있을 수 있습니다. 일부 구현에서, 캐버티(cavities)를 본체에 일렬(row)로 제공될 수도 있습니다. 캐버티들은, 선택적으로, 똑바른 열 형태의 어

레이로 제공될 수도 있습니다(예를 들어,  $m \times n$  어레이, 여기에서  $m$ ,  $n$ 은 영(0) 보다 큰 정수이고, 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 또는 등이 될 수 있으며, 이것들에만 국한되지는 않습니다). 캐버티는 길이가 다른 열(staggered rows), 동심원, 또는 기타 배열 형식으로 배치될 수도 있습니다.

[0255] 캐버티는 시료, 유체 또는 기타 물질들을 직접 받아 들이거나, 또는 시료, 유체, 또는 기타 물질들을 제한하거나 수용하도록 구성된 용기 및/또는 팁을 받아 들이도록 구성될 수도 있습니다. 캐버티들은 그림 15에 표시된 팁 같은, 팁을 받아 들이도록 구성될 수도 있으며, 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된 팁 및/또는 용기를 받아 들이도록 구성될 수도 있습니다. 분석 검사 스트립은, 선택적으로, 핵산 스트립이 될 수 있으며, 이것은 핵산 팁을 수용하거나 지지하도록 구성될 수도 있습니다. 일부 예에서, 분석 검사 스트립은 핵산 증폭에 사용할 수도 있는 캐버티 내에서, 하나 또는 그 이상의 시료를 받아 들일 수도 있습니다.

[0256] 분석 검사 스트립 본체 1200은 캐버티 1230 둘레에서 성형(molded) 될 수도 있습니다. 예를 들어, 캐버티에 원형 단면이 있을 경우, 해당 캐버티 둘레에 있는 분석 검사 스트립 본체 부분 1210a, 1210b에는 원형 단면이 있을 수 있습니다. 그렇지 않은 경우, 분석 검사 스트립 본체는 캐버티 모양과 일치하지 않아도 됩니다.

[0257] 분석 검사 스트립은 온도 조절 장치와 열 소통(thermal communication) 할 수도 있습니다. 분석 검사 스트립은 온도 조절 장치 내부에 부분적으로 또는 완전히 내장될 수 있습니다. 온도 조절 장치에는 하나 또는 그 이상의 움푹 들어간 모양이나 형상물이 있으며, 이런 것들은 분석 검사 스트립의 외부 모양을 보완할 수도 있습니다. 일부 예에서, 분석 검사 스트립은 온도 조절 장치 맨 위에 내려 놓을 수도 있습니다. 분석 검사 스트립은 열 전도성 재질로 제작되거나 제작되지 않을 수도 있습니다.

[0258] 일부 구현에서, 분석 검사 스트립에는 외부 픽업 수용기(receptacle) 1220이 포함되어 있습니다. 하나 또는 그 이상의 피펫 노즐(pipette nozzle)은 분석 검사 스트립의 하나 또는 그 이상의 외부 픽업 수용기(external pick-up receptacle)와 결합할 수 있습니다. 피펫 노즐 1 개, 2 개, 3 개, 4 개, 5 개, 6 개 또는 그 이상은 분석 검사 스트립의 해당 픽업 수용기(pick-up receptacle)와 동시에 결합될 수 있습니다. 노즐은 본 문서의 어느 곳에서 설명된, 시료 처리 기구/유체 처리 기구의 일부분이 될 수도 있습니다. 그렇지 않은 경우, 기타 픽업 및/또는 드롭오프(drop-off) 메커니즘을 사용할 수도 있습니다. 픽업 수용기(pick-up receptacle)에는 하나 또는 그 이상의 캐버티 1240, 또는 피펫 노즐과 연결할 수 있는 관통 구멍이 있을 수 있습니다. 피펫 노즐은 캐버티에 눌러 맞추어 넣을 수 있거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된 방식으로 수용기(receptacle)와 결합할 수도 있습니다.

[0259] 하나 또는 그 이상의 시료 및/또는 시약을 분석 검사 스트립에 제공할 수도 있습니다. 하나 또는 그 이상의 시료를 캐버티(cavity)에 직접 제공하거나 또는 분석 검사 스트립의 캐버티 내에 배치할 수 있는 팁 및/또는 용기에 제공할 수도 있습니다. 분석 검사 스트립에는 좁은 프로필이 있습니다. 다수의 분석 검사 스트립들을 서로 가까이 배치할 수도 있습니다. 서로 끝에서 끝으로, 및/또는 나란히 인접하게 배치될 수도 있습니다. 일부 예에서, 다수의 분석 검사 스트립은 서로 인접하여 캐버티 어레이(array)를 구성할 수도 있습니다. 분석 검사 스트립은 모듈형 구성과 교환될 수도 있습니다. 분석 검사 스트립은 서로 독립적으로 이동할 수 있습니다. 분석 검사 스트립 및/또는 시약은 서로 다른 시료를 가질 수도 있으며, 서로 다른 상태로 보관할 수도 있으며 및/또는 서로 다른 일정으로, 기기의 서로 다른 부품으로 가져가거나 가져올 수 있습니다.

[0260] 그림 13에는 본 문서에 제공된 분석 검사 스트립(example assay strip) 예의 측면도가 표시되어 있습니다. 분석 검사 스트립에는 분석 검사 스트립 본체 1300이 포함되어 있을 수 있습니다. 분석 검사 스트립 본체는 고체로 만들거나 또는 속이 빈 껍데기(hollow shell), 또는 기타 구성으로 형성할 수도 있습니다. 분석 검사 스트립에는 하나 또는 그 이상의 캐버티(cavity) 1310이 포함되어 있을 수 있습니다. 일부 구현에서, 캐버티(cavities)를 본체에 일렬(row)로 제공될 수도 있습니다. 캐버티들은, 선택적으로, 똑바른 열 형태의 어레이로 제공될 수도 있습니다(예를 들어,  $m \times n$  어레이, 여기에서  $m$ ,  $n$ 은 영(0) 보다 큰 정수이고, 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 또는 등이 될 수 있으며, 이것들에만 국한되지는 않습니다). 캐버티는 길이가 다른 열(staggered rows), 동심원, 또는 기타 배열 형식으로 배치될 수도 있습니다.

[0261] 캐버티는 시료, 유체 또는 기타 물질들을 직접 받아 들이거나, 또는 시료, 유체, 또는 기타 물질들을 제한하거나 수용하도록 구성된 용기 및/또는 팁을 받아 들이도록 구성될 수도 있습니다. 캐버티들은 그림 15에 표시된 팁 같은, 팁을 받아 들이도록 구성될 수도 있으며, 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된 팁 및/또는 용기를 받아 들이도록 구성될 수도 있습니다. 분석 검사 스트립은, 선택적으로, 핵산 스트립이 될 수 있으며, 이것은 핵산 팁을 수용하거나 지지하도록 구성될 수도 있습니다. 핵산 스트립의 캐버티는 하나 또는 그 이상의 시료를 수용하도록 구성될 수 있으며 및/또는 핵산 증폭 동안 하나 또는 그 이상의 시료를 담을 수 있습니다.



- [0262] 캐버티는 분석 검사 바이알의 모양 일 수도 있습니다. 캐버티에는 하나 또는 그 이상의 시약 1320이 포함되어 있을 수도 있습니다. 또한, 시약은 시약과 반응하거나 반응하지 않는 시료에 대해 제공될 수도 있습니다. 시약 부분에 대한 본 문서의 설명에는 시료도 포함될 수 있습니다. 시료에는 적어도 하나의 핵산 모듈이 담겨 있을 수도 있습니다. 시약은 핵산 증폭을 겪을 수도 있습니다.
- [0263] 일부 예에서, 또한 캐버티는 하나 또는 그 이상의 밀폐 물질 1330을 포함할 수도 있습니다. 밀폐 물질(sealing substance)은 시약과 주위 공기 사이에 밀폐(seal) 기능을 제공할 수도 있습니다. 밀폐 물질은 시약이 주위 공기로부터 오염되는 것을 방지하거나 줄여줄 수 있습니다. 비슷하게, 밀폐 물질은 시약으로 기기의 나머지 부분이 오염되는 것을 방지할 수도 있습니다. 일부 예에서, 밀폐 물질은 시약이 증발되는 것을 방지하는 데 도움됩니다. 한 예에서, 밀폐 물질은 왁스 밀폐 레이어(layer, 층)가 될 수도 있습니다. 다른 예에서, 밀폐 물질에는 자체 치료 레이어(self-healing layer), 유연성 있는 막(flexible membrane), 필름, 기름 레이어, 또는 기타 형식의 밀폐 물질이 포함되어 있을 수도 있습니다. 밀폐 물질은 시약 위에 놓여질 수도 있습니다. 선택적으로, 밀폐 레이어(sealing layer)는 광학적으로 투명할 수도 있으며 빛/또는 광학 센서가 밀폐 레이어(sealing layer) 아래에 있는 시약으로부터의 하나 또는 그 이상의 신호를 탐지할 수도 있습니다.
- [0264] 추가적인 간격(gap) 1340을 밀폐 물질과 캐버티 상단 사이에 제공할 수도 있습니다. 추가적인 간격(gap)은 채워지지 않은 캐버티 내부에 있는 공간일 수도 있습니다.
- [0265] 팁을 캐버티에 삽입할 수도 있습니다. 팁은 캐버티 내에서 원하는 깊이로 투과할 수도 있습니다. 예를 들어, 팁은 밀폐 레이어(sealing layer)를 투과하여 시약 레이어(reagent layer)로 들어 갈 수도 있습니다. 팁은 시약 레이어로 들어가 추가적인 시약, 빛/또는 시료를 제공할 수도 있습니다. 팁은 시약 레이어로 들어갈 수도 있고 증폭된 결과물(product)을 흡입할 수도 있습니다. 증폭된 결과물을 캐버티에서 제거할 수도 있습니다.
- [0266] 일부 구현에서, 픽업(pick-up)을 위해 피펫 노즐을 수용하도록 캐버티를 구성할 수도 있습니다. 하나 또는 그 이상의 피펫 노즐(pipette nozzle)은 분석 검사 스트립의 하나 또는 그 이상의 캐버티(cavity)와 결합할 수 있습니다. 피펫 노즐 1 개, 두 개, 3 개, 4 개, 5 개, 6 개 또는 그 이상은 분석 검사 스트립의 해당 캐버티(cavity)와 동시에 결합할 수 있습니다. 캐버티의 뾰족한 입구는 노즐 픽업에 편리할 수도 있습니다. 피펫 노즐은 캐버티에 눌러 맞추어 넣을 수 있거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된 방식으로 캐버티(cavity)와 결합할 수도 있습니다.
- [0267] 하나 또는 그 이상의 시료 빛/또는 시약을 분석 검사 스트립에 제공할 수도 있습니다. 분석 검사 스트립에는 좁은 프로필이 있습니다. 다수의 분석 검사 스트립들을 서로 가까이 배치할 수도 있습니다. 일부 예에서, 다수의 분석 검사 스트립은 서로 인접하여 캐버티 어레이(array)를 구성할 수도 있습니다. 분석 검사 스트립은 모듈형 구성과 교환될 수도 있습니다. 분석 검사 스트립 빛/또는 시약은 서로 독립적으로 이동할 수 있습니다. 분석 검사 스트립은 서로 다른 시료를 가질 수도 있으며, 서로 다른 상태로 보관할 수도 있으며 빛/또는 서로 다른 일정으로, 기기의 서로 다른 부품으로 가져가거나 가져올 수 있습니다.
- [0268] 그림 14A에는 본 문서에 제공된 분석 검사 스트립(example assay strip) 예의 측면도가 표시되어 있습니다. 분석 검사 스트립에는 분석 검사 스트립 본체 1400이 포함되어 있을 수 있습니다. 분석 검사 스트립 본체는 고체로 만들거나 또는 속이 빈 껍데기(hollow shell), 또는 기타 구성으로 형성할 수도 있습니다. 분석 검사 스트립에는 하나 또는 그 이상의 캐버티(cavity) 1410이 포함되어 있을 수 있습니다. 일부 구현에서, 캐버티(cavities)를 본체에 일렬(row)로 제공될 수도 있습니다. 캐버티들은, 선택적으로, 똑바른 열 형태의 어레이로 제공될 수도 있습니다(예를 들어,  $m \times n$  어레이, 여기에서  $m$ ,  $n$ 은 영(0) 보다 큰 정수이고, 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 또는 등이 될 수 있으며, 이것들에만 국한되지는 않습니다). 캐버티는 길이가 다른 열(staggered rows), 동심원, 또는 기타 배열 형식으로 배치될 수도 있습니다.
- [0269] 캐버티는 시료, 유체 또는 기타 물질들을 직접 받아 들이거나, 또는 시료, 유체, 또는 기타 물질들을 제한하거나 수용하도록 구성된 용기 빛/또는 팁을 받아 들이도록 구성될 수도 있습니다. 캐버티들은 그림 15에 표시된 팁 같은, 팁을 받아 들이도록 구성될 수도 있으며, 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된 팁 빛/또는 용기를 받아 들이도록 구성될 수도 있습니다. 분석 검사 스트립은, 선택적으로, 핵산 스트립이 될 수 있으며, 이것은 핵산 팁을 수용하거나 지지하도록 구성될 수도 있습니다. 핵산 스트립의 캐버티는 하나 또는 그 이상의 시료를 수용하도록 구성될 수 있으며 빛/또는 핵산 증폭 동안 하나 또는 그 이상의 시료를 담을 수 있습니다.
- [0270] 캐버티에는 뾰족한 입구가 있습니다. 한 예에서, 캐버티에는 상단 부분 1410a 및 하단 부분 1410b가 포함될 수 있습니다. 상단 부분은 뾰족할 수도 있으며 하단 부분 보다 입구의 지름이 더 클 수도 있습니다.

- [0271] 일부 구현에서, 픽업(pick-up)을 위해 피펫 노즐을 수용하도록 캐버티를 구성할 수도 있습니다. 하나 또는 그 이상의 피펫 노즐(pipette nozzle)은 분석 검사 스트립의 하나 또는 그 이상의 캐버티(cavity)와 결합할 수 있습니다. 피펫 노즐 1 개, 두 개, 3 개, 4 개, 5 개, 6 개 또는 그 이상은 분석 검사 스트립의 해당 캐버티(cavity)와 동시에 결합될 수 있습니다. 캐버티의 뾰족한 입구는 노즐 픽업에 편리할 수도 있습니다. 피펫 노즐은 캐버티에 눌러 맞추어 넣을 수 있거나 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된 방식으로 캐버티(cavity)와 결합할 수도 있습니다.
- [0272] 하나 또는 그 이상의 시료 및/또는 시약을 분석 검사 스트립에 제공할 수도 있습니다. 분석 검사 스트립에는 좁은 프로필이 있습니다. 다수의 분석 검사 스트립들을 서로 가까이 배치할 수도 있습니다. 일부 예에서, 다수의 분석 검사 스트립은 서로 인접하여 캐버티 어레이(array)를 구성할 수도 있습니다. 분석 검사 스트립은 모듈형 구성과 교환될 수도 있습니다. 분석 검사 스트립 및/또는 시약은 서로 독립적으로 이동할 수 있습니다. 분석 검사 스트립은 서로 다른 시료를 가질 수도 있으며, 서로 다른 상태로 보관할 수도 있으며 및/또는 서로 다른 일정으로, 기기의 서로 다른 부품으로 가져가거나 가져올 수 있습니다.
- [0273] 그림 14B에는 분석 검사 스트립의 상면도가 표시되어 있습니다. 분석 검사 스트립에는 분석 검사 스트립 본체 1400과 하나 또는 그 이상의 캐버티 1410이 포함되어 있을 수 있습니다. 일부 예에서, 분석 검사 스트립 본체를 증폭 장치에 삽입할 수도 있습니다. 분석 검사 스트립 본체는 온도 조절 장치와 열 소통(thermal communication)할 수도 있습니다. 일부 예에서, 분석 검사 스트립 본체는 온도 조절 장치 내부에 부분적으로 또는 완전히 내장될 수 있습니다. 온도 조절 장치에는 하나 또는 그 이상의 홈(groove) 또는 보조 형상물(complementary shaped feature)이 있을 수 있으며, 이 형상물은 분석 검사 스트립을 수용할 수도 있습니다. 그렇지 않은 경우, 분석 검사 스트립은 온도 조절 장치 위에 내려 놓을 수도 있습니다. 분석 검사 스트립은 열 전도성 재질로 제작되거나 제작되지 않을 수도 있습니다. 분석 검사 스트립은 분석 검사 캐버티의 내용물에서 열을 가열하거나 열을 제거할 수도 있습니다.
- [0274] 일부 예에서, 하나 또는 그 이상의 LED 또는 기타 광원은 분석 검사 스트립의 캐버티에 조명을 제공할 수도 있습니다. 일부 예에서, 개별 조명 광원을 개별 분석 검사 스트립 캐버티에 직접적으로 제공할 수도 있습니다.
- [0275] 그림 14C에는 분석 검사 스트립의 투시도가 표시되어 있습니다. 분석 검사 스트립 1 개, 2 개, 3 개, 4 개 또는 그 이상을 증폭 장치마다 제공할 수 있습니다. 일부 예에서, 분석 검사 스트립의 임의의 개수는 온도 조절 장치와 열 소통(thermal communication)할 수도 있습니다. 분석 검사 스트립은 서로 인접하게 제공할 수도 있습니다. 분석 검사 바이알은 서로 직접적으로 접촉할 수도 있습니다. 분석 검사 스트립은 서로 서로 방향으로 인접하게 위치할 수도 있으며, 또는 서로 가로 방향으로(나란하게) 인접하게 위치할 수도 있습니다.
- [0276] 그림 15A에는 본 문서에 제공된 분석 검사 팁 예의 측면도가 표시되어 있습니다. 팁 1500은 분석 검사 바이알 및/또는 스트립, 또는 본 문서에서 설명된 예를 포함하여, 결합할 수 있습니다.
- [0277] 팁에는 시료 1502, 시료 부피 영역 1504, 및/또는 노즐 삽입 영역 1506에 침전할 수 있는 좁은 부분이 포함되어 있을 수도 있습니다. 일부 예에서, 팁에는 하나 또는 그 이상의 설명된 영역이 포함되어 있습니다. 시료 침전 영역은 시료 부피 영역 보다 직경이 더 작습니다. 시료 부피 영역은 노즐 삽입 영역 보다 부피가 더 작습니다. 시료 침전 영역은 노즐 삽입 영역 보다 부피가 더 작습니다.
- [0278] 일부 구현에서, 립 1508 또는 표면은 노즐 삽입 영역 1506의 끝에 제공될 수도 있습니다. 립은 노즐 삽입 영역의 표면에서 돌출 될 수도 있습니다.
- [0279] 팁에는 깔때기 영역 1510 또는 계단 영역 1512 같은, 하나 또는 그 이상의 연결 부분(connecting region)이 있습니다. 이런 연결 부분은 다양한 종류의 영역(area)에 대해 제공할 수 있습니다. 예를 들어, 깔때기 부분(funnel region)은 시료 침전 영역 1502와 시료 부피 영역 1504 사이에 제공할 수 있습니다. 계단 부분(step region) 1512는 시료 부피 영역 1504와 노즐 삽입 영역 사이에 제공할 수 있습니다. 연결 부분들 사이에 다양한 종류의 연결 부분을 제공할 수 있습니다.
- [0280] 시료 침전 영역에는 유체를 흡입 및/또는 분배할 수 있는 구멍이 포함될 수도 있습니다. 노즐 삽입 영역에는 피펫 노즐을 선택적으로 삽입할 수 있는, 구멍이 포함되어 있을 수도 있습니다. 본 문서의 어느 곳에서 설명된, 다양한 종류의 노즐 팁 접촉 기구(nozzle-tip interface)를 사용할 수 있습니다. 노즐 삽입 영역의 구멍의 지름은 시료 침전 영역의 구멍의 지름보다 더 클 수도 있습니다.
- [0281] 팁은 투명하거나 반투명하거나 및/또는 불투명한 재질로 만들 수 있습니다. 팁은 단단하거나 또는 반 단단한

(semi-rigid) 재질로 만들 수 있습니다. 팁은 본 문서의 어느 곳에서 설명된 재질로 만들 수 있습니다. 팁은 하나 또는 그 이상의 시약으로 코팅되거나 되지 않을 수도 있습니다.

[0282] 팁은 핵산 증폭에 사용할 수도 있으며, 또는 기타 분석 검사, 시료 준비 단계, 및/또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된 처리에 사용할 수도 있습니다.

[0283] 그림 15B에는 분석 검사 팁의 투시도가 표시되어 있습니다. 분석 검사 팁에는 분석 검사 바이알 1502, 시료 부피 영역 1504, 및/또는 노즐 삽입 영역 1506에 삽입하는 부분이 포함되어 있을 수도 있습니다. 일부 구현에서, 팁의 부분을 분석 검사 바이알에 삽입할 수 있으며, 물질은 분석 검사 바이알에 분배할 수 있으며 및/또는 분석 검사 바이알에서 흡입할 수 있습니다. 일부 예에서, 물질은 시료가 될 수도 있습니다. 다른 예에서, 물질은 시약이나 핵산 증폭 및/또는 증폭된 결과물을 탐지하는 데 유용한 기타 물질이 될 수 있습니다. 팁을 분석 검사 바이알에 완전히 삽입할 수 있습니다. 그렇지 않은 경우, 팁을 분석 검사 바이알에 부분적으로 삽입할 수 있습니다. 일부 예에서, 예를 들어, 팁으로 나눌 때, 팁은 삽입하지 않고 분석 검사 바이알 위에 있을 수 있습니다.

[0284] 일부 대체 구현에서, 팁은 분석 검사 바이알이 될 수도 있습니다. 팁은 증폭 장치에 삽입할 수도 있습니다. 예를 들어, 팁을 온도 조절 장치에 삽입할 수도 있습니다. 핵산 증폭 같은 하나 또는 그 이상의 반응이 팁 내부에서 발생할 수도 있습니다.

[0285] 팁으로 분석 검사 바이알 내에서 하나 또는 그 이상의 물질을 고를 수도(pick up) 있습니다. 팁으로 증폭된 결과물을 고를 수도(pick up) 있습니다. 탐지될 수 있는 곳으로 결과물을, 팁을 사용하여 이동할 수 있습니다. 일부 예에서, 결과물이 팁 내부에 있는 동안 탐지될 수도 있습니다. 다른 예에서, 결과물이 분석 검사 바이알 내부에 있는 동안 탐지될 수도 있습니다.

[0286] 한 예에서, 핵산 증폭 장치를 모듈 내부에 제공할 수도 있습니다. 모듈에는 여러 개의 분석 검사 스트립을 보관할 수 있는 반응 블록(reaction block)이 포함될 수도 있습니다. 예를 들어, 반응 블록은 두 개의 줄(row)로 준비된, 4 개의 분석 검사 용기 스트립(assay vessel strips)까지 보관할 수 있습니다. 각 스트립에는 여러 개의 용기(vessel)가 포함될 수도 있습니다. 예를 들어, 각 스트립에는 8 개의 용기가 포함될 수도 있습니다. 스트립은 피펫 또는 기타 이동 기구를 사용하여 블록에서 배달하거나 제거할 수도 있습니다. 블록에 내장된 두 개의 45 와트(watt) 카트리지 히터를 사용하여 블록을 가열하거나 또는 블록의 바닥에 있는 냉각 팬(fan)을 사용하여 공기를 불어 냉각할 수도 있습니다. 블록은 온도 조절 장치일 수도 있습니다.

[0287] 온도는 블록에 내장되어 있는 서미스터(thermistors)를 제어가 감시하여 조절할 수 있습니다. 블록은 고온 플라스틱으로 만든 하우징에 매달려 있을 수도 있습니다(단열을 위해). 블록에는 감시 창(viewing windows)이 있을 수도 있습니다. 예를 들어, 각 쪽에 감시 창을 제공하여, 블록의 각 쪽에 카메라로 바이알의 사진을 찍을 수 있도록 합니다.

[0288] 광원(예를 들어, 32 LEDs)이 있는 모터 구동 판(motor driven plate)을 블록 위에 미끄러지게 배치할 수 있습니다. 스트립에 올려 놓거나 내려 놓기 위해 및 피펫 팁으로 스트립에 접근하기 위해, LED 판은 이동할 수 있습니다. LED 판이 바이알 위로 이동했을 때, 사진 찍는 동안 조명을 제공하기 위해 하나의 LED를 각 바이알 위에 배치할 수도 있습니다.

[0289] 모터와 히터(heater)를 작동하기 위한 모든 전자 장치는 인쇄 회로 기판 어셈블리(PCBA: printed circuit board assembly)에 위치하며, 뒷면에서 팬(fan) 위에 수평으로 장착되어 있을 수 있습니다. 냉각 팬의 공기 흡입은 블록에 있는 원통형 덕트(cylindrical duct)를 통해 기구의 측면에서 들어 오고, 배출 공기는 양 쪽에 있는 두 개의 직사각형 덕트(duct)를 통해 배출 할 수 있습니다.

[0290] 방법들, 분석 검사들, 부품들, 기기들 및/또는 시스템들은 아래의 하나 또는 그 이상에서 설명된 방법, 분석 검사, 부품, 기기 및/또는 시스템이 될 수 있으며, 또는 아래의 하나 또는 그 이상에서 설명된 특성, 기능, 방법에 들어 있는 단계들, 분석 검사, 부품, 기기, 및/또는 시스템 등이 홀로 또는 조합한 형태로 공유할 수 있습니다: 미국 특허 번호 7,291,497, 미국 특허 번호 7,635,594, 미국 특허 출판 번호 2009/0088336, 미국 특허 출판 번호 2009/0318775, 미국 특허 신청 일련 번호 13/244,947, 미국 특허 신청 일련 번호 13/355,458, 및/또는 미국 특허 신청 일련 번호 13/244,946, 이것들은 모든 용도에 대해 그 자체로서 완전히 참조에 의해 통합되었습니다.

[0291] 기록 및 식별자

[0292] 그림 3에는 본 문서에 제공된 특정 시스템과 방법에 따라 기록(레코드)의 예가 제공되어 있습니다.

기록(레코드)에는 피험자에 대한 식별자와 피험자에게 연결된 하나 또는 그 이상의 추가 정보가 포함되어 있습니다. 일부 구현에서, 식별자는 피험자에 대한 고유한 식별자입니다. 피험자에 대한 고유한 식별자의 예는 피험자의 유전자 서명 같은 생물학적 서명이 될 수도 있으나, 이런 것에만 국한되지는 않습니다. 고유한 식별자에는 유전자 서명만이 포함될 수도 있고, 또는 고유한 식별자를 구성하기 위해 피험자에 대한 추가 정보가 포함될 수도 있습니다. 예를 들어, 고유한 식별자는 피험자에 대한 유전자 정보와 피험자의 출생일을 기반으로 생성될 수도 있습니다. 식별자는 저장할 수 있는 기록(레코드)의 인덱스(index)가 될 수도 있습니다. 예를 들어, 데이터 베이스는 유전자 서명 같은, 피험자의 식별자를 사용하여 인덱스(index)할 수 있습니다.

[0293]

식별자에는 피험자의 유전자 서명을 대표하는 데이터의 전자 비트가 포함될 수도 있습니다. 유전자 서명은 피험자의 서열화된 유전자 정보, 또는 일부 다른 서열 식별 특성(ISC: identifying sequence characteristic), 서열 길이(예, 반복된 서열, 삽입, 삭제, 또는 트랜스포손(transposons)), 및/또는 단일 뉴클레오타이드 다형성(SNP: Single Nucleotide Polymorphism), 및 제한 엔도뉴클리에이스 분할 부위(restriction endonuclease cleavage site)의 유무로 추론한 서열 등을 기반으로 하지만, 이런 것들에만 제한되지는 않습니다. 유전자 서명에는 피험자 게놈(genome)의 전체 서열 또는 피험자 게놈의 부분 서열이 포함될 수 있습니다. 유전자 서명에는 ISC(서열 식별 특성)의 상태를 결정하기 위해 서열화된 또는 분석된 피험자 게놈의 섹션(section) 1 개 또는 그 이상, 2 개 또는 그 이상, 3 개 또는 그 이상, 4 개 또는 그 이상, 5 개 또는 그 이상, 6 개 또는 그 이상, 7 개 또는 그 이상, 8 개 또는 그 이상, 9 개 또는 그 이상, 10 개 또는 그 이상, 11 개 또는 그 이상, 12 개 또는 그 이상, 12 개 또는 그 이상, 14 개 또는 그 이상, 15 개 또는 그 이상, 17 개 또는 그 이상, 20 개 또는 그 이상, 25 개 또는 그 이상, 30 개 또는 그 이상, 40 개 또는 그 이상, 50 개 또는 그 이상, 또는 100 개 또는 그 이상을 포함할 수도 있습니다. 서열화하거나 분석할 피험자 게놈의 부분은 집단 내의 해당 부분의 빈도(예, 희귀성)를 기반으로 선택할 수도 있습니다. 일반적으로, ISC가 드물 수록, 개인을 고유하게 식별하는 데 더 적은 수의 ISC가 필요합니다. 예를 들어, 유전자 서명을 만들기 위해 피험자 게놈의 섹션 13 개를 서열화 또는 분석할 수도 있습니다.

[0294]

개인을 고유하게 식별하기 위해 유전자 서명에 포함시킬 ISC의 개수는 여러 가지 요소, 다른 ISC에 대한 각 ISC의 독립성, 및 ISC의 유전자 자리(genetic locus)에 대한 대립 형질(alleles)의 개수와 빈도 등에 따라 달라지나, 이런 것들에만 국한되지는 않습니다. 주어진 ISC에서, 무작위로 선택한 개인의 동형 유전자형(homozygous genotype)의 빈도는 집단의 두 대립 유전자(allele)의 빈도의 곱(product of the frequencies)과 같으며, 이형 유전자형(heterozygous genotype)의 빈도는 두 대립 유전자의 빈도의 곱의 두 배와 같습니다. 무작위로 선택한 개인이 ISC 유전자형 집합과 일치할 가능성은 각 유전자형의 빈도의 곱(product of the frequencies)과 같습니다. 예를 들어, 13개의 ISC를 고려할 때, 각각은 동일한 빈도로 발생하는 3 개의 대립 유전자가 있고, 무작위로 선택한 개인이 7 개의 ISC에서 특정 동형 유전자형(homozygous genotype)을 갖고 있고 나머지 6 개의 ISC에서 특정 이형 유전자형(heterozygous genotype)을 갖고 있을 확률은  $(1/3 \times 1/3)^7 \times (2 \times 1/3 \times 1/3)^6$ 이고, 이 값은  $2.517 \times 10^{-11}$  또는 400억 중에 1입니다. 전세계 인구가 100억이라고 할 때, 이런 결과는 고도의 신뢰도로 전체 지구 인구에서 개인을 고유하게 식별하는 데 충분하며, 다른 추가적인 정보 없이도 절대적으로 확신할 수 있는 정도에 접근합니다. 대립 형질의 개수와 각각의 빈도가 ISC마다 다르기 때문에, 이런 정도의 특이성(degree of specificity)에 도달하는 데 필요한 ISC의 개수는 변할 수 있지만, 다음 보다 적거나, 같거나, 클 수도 있습니다: ISC의 개수 약 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 25, 30, 35, 40, 45, 50, 60, 70, 80, 90, 100, 또는 그 이상.

[0295]

일부 구현에서, 다수 피험자들의 유전자 서명은 각 피험자의 유전자 서명을 개발하는 방법과 동일한 유전자 요소를 사용하여 준비할 수 있습니다. 예를 들어, 다수의 피험자들에 대해, 각 피험자에 대해 동일한 ISC를 검사하여 유전자 서명을 생성하고, 각 유전자 서명은 동일한 형식으로 되어 있으며 및/또는 동일한 유전자 요소에 대한 정보를 담고 있습니다.

[0296]

일부 구현에서, 개인은 유전자 서명과, 개인 지식(예, 의사의 왕진 날짜 또는 목적 같은 행사, 최근에 예방주사를 받은 날짜와 종류, 생일, 암호, 주소, 및 가족 또는 애완동물의 이름), 생체 데이터(예, 지문, 망막 스캔, 키, 몸무게, 눈의 색, 또는 모발 색), 하나 또는 그 이상의 피분석물(예, 단백질, 핵산, 지질, 탄수화물, 등), 및 이런 것들의 조합 등과 같은 기타 정보의 조합을 사용하여 고유하게 식별됩니다. 이런 추가적인 데이터 각각은 개인들과 일치할 수 있는 인구 집단의 크기를 줄이고, 이것은 또한, 전체 지구 인구에서 조차도, 개인을 고유하게 식별하기 위한 유전자 서명에 필요한 ISC의 개수를 줄여줍니다. 필요한 정도의 신뢰도를 제공하기 위해, 분석해야 하는 ISC의 필요 개수는 피험자에 대한 기타 상보 정보(complementary information), 또는 실시간으로 또는 분석 전의 시료를 기반으로, 환자 마다 또는 시료마다 계산할 수 있습니다. 분석할 ISC의 필요 개수는 분



식 처리하는 동안 일부 ISC를 분석한 내용을 기반으로 결정 및 업데이트할 수 있습니다. 일부 구현에서, 단일 개인을 고유하게 식별하려면 약 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 15, 20 개, 또는 그 이상의 비유전자 서명 정보(non-genetic signature information)가 들어 있는 데이터 집합과, 약 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 20, 50, 100, 또는 그 이상의 ISCs를, 동일한 정보가 들어 있는 저장된 기록(레코드)과 비교합니다. 일부 구현에서, 무작위로 선택한 사람이 저장된 기록과 일치할 확률은 약 10-5, 10-6, 10-7, 10-8, 10-9, 10-10, 10-11, 10-12, 10-13, 10-14, 10-15, 또는 이하입니다. 일반적으로, 확률이 지정한 임계값보다 낮을 경우, 일치하는 개인의 신원을 나타냅니다.

[0297]

일부 구현에서, 전자 비트는 정보의 이진 코드로 저장됩니다. 그렇지 않은 경우, 전자 비트는 문자열로 저장되거나, 영숫자 문자열, 해시 함수, 또는 유전자 서명을 나타낼 수 있는 기타 형식으로 저장됩니다. 시스템은 서열화된 유전자 정보에 대해 하나 또는 그 이상의 알고리즘, 계산, 해시(hash)를 계산할 수도 있으며, 이렇게 하여 식별자를 제공할 수 있습니다. 그렇지 않은 경우, 식별자는 알고리즘, 계산, 또는 해시(hash)가 필요 없는, 서열화된 유전자 정보를 나타내는 미가공 데이터(raw data)가 될 수도 있습니다.

[0298]

추가 정보에는 피험자에 대한 다른 정보가 포함될 수도 있습니다. 이것에는 피험자의 이름, 생일, 사회보장번호(주민등록번호), 주소, 전화 번호, 이메일 주소, 신용카드 정보, 성별, 키, 몸무게, 눈 색깔, 지문, 망막 이미지, 음성 녹음, 운전 면허 정보, 여권 정보, 건강 보험/납입자 보장 범위, 의료 기록, 금융 기록, 법적 신원 기록, 여행 기록, 접근 기록, 교육 기록, 직업 기록, 또는 피험자에 대한 기타 정보 등이 포함되나 이런 것들에만 국한되지는 않습니다.

[0299]

의료 기록의 예에는 과거 의료 검사로부터 수집한 데이터 및/또는 방문, 피분석물 수준, 피험자의 건강 및/또는 의료 상태에 대한 메모, 생활 스타일 정보, 건강 및 운동 정보, 식사 및 영양 정보, 예방주사 정보, 응급 정보, 의료 내역, 가족의 의료 내역, 가족 계보, 유전 데이터, 진단, 치료, 처방, 약물, 감시 상태, 건강 보험 또는 기타 납입자 정보, 또는 기타 의료 및/또는 보건 관련 정보 등을 포함하나 이것들에만 국한되지는 않습니다. 또한, 피험자의 의료 기록에는 피험자의 이름, 생일, 주소, 전화 번호, 이메일 주소, 피분석물 수준, 금융 기록, 및/또는 납입자 기록 등이 포함될 수 있습니다. 의료 기록에는 보장 항목, 보장 정도가 포함되어 있는 건강 보험 정보가 포함될 수 있으며, 보험의 사용 방법/시기, 보험료, 납입 또는 미납 금액, 또는 기타 건강 보험 정보 등이 포함됩니다. 의료 기록의 일부 예는 검사실 검사 결과, 기기 검사 결과, 건강 정보 및 데이터(예, 피험자 건강의 정상 여부에 대한 정보), 약국에서의 약국 기록, 의사의 진료소에 있는 전자 의료 기록, 병원 기록, 애플리케이션에서 수집한 기록, 유전자 서명이 붙어 있는 의료 기록, 직장 건강 검진용으로 수집된 정보, 또는 기타 정보에 대한 것입니다.

[0300]

금융 기록의 예에는 피험자의 은행 정보, 담보 대출(mortgages), 대출, 신용 정보, 신용 카드 정보, 소비 습관, 기부, 저축, 자산, 투자, 지출, 자금, 금융 기관과의 접촉, 신용 카드 정보, 현금 카드 정보, ATM 정보, 액세스 정보, 또는 기타 종류의 금융 정보 등이 포함되나 이런 것들에만 국한되지는 않습니다. 금융 정보에는 보험료, 보험료에 대한 고용인 부담금(copyments), 보험 회사가 지불한 금액, 또는 보험 회사에 지불한 금액 등에 관련된 정보가 포함됩니다.

[0301]

법적 신원 기록의 예에는 피험자의 면허증 정보, 여권 정보, 출생 증명서 정보, 사회보장 정보(주민등록 정보), 또는 기타 법적 신원 확인을 위한 정보 등이 포함될 수 있으나 이런 것들에만 국한되지는 않습니다. 여기에 설명된 시스템 및 방법은 법적 신원 확인 용도로 신뢰할 수 있습니다. 예를 들어, 개인을 식별할 수 있는 문서를 개인이 제출해야 할 경우 (예를 들어, 여권, 운전 면허증, 출생 증명서, 사회보장 카드(주민등록증), 또는 기타 신원 확인 정보), 개인은 본 문서에 설명된 시스템과 방법으로 신원을 확인할 수 있습니다. 법적 신원 기록은 개인의 법적 신원 확인이 필요한 절차에서 사용할 수도 있습니다 - 예를 들어, 여행, 구직 수속, 금융 기관과의 접촉, 또는 교육 기관과의 접촉 등. 법적 신원 정보는 하나 또는 그 이상의 법적 소송 절차에서도 사용할 수 있습니다. 법적 신원 정보는 하나 또는 그 이상의 위치, 기기, 정보, 및/또는 보안 위치, 보안 기기, 보안 정보 등에 대한 액세스를 제공하는 데 사용할 수 있습니다.

[0302]

기록의 예에는 그림 3에 표시된 것처럼, 피험자의 유전자 정보를 기반으로 생성한, 이진 비트로 표시된 유전자 식별자가 포함되어 있습니다. 또한 기록에는 피험자의 이름, 생일, 건강 보험, 및 의료 데이터 등과 같은, 피험자에 대한 개인 정보가 포함되어 있습니다. 피험자에게 관련된 모든 기타 정보도 기록에 저장할 수 있으며 유전자 식별자와 연관 지을 수 있습니다.

[0303]

앞에서 설명했듯이, 고유한 식별자는 피험자의 추가 정보와 연관 지을 수 있습니다. 유전자 서명 또는 유전자 서명과 다른 측정값(예를 들어, 생체 측정값, 생리 정보, 피분석물(예, 단백질) 수준)과의 조합 같은, 고유한

식별자는 해당 피험자의 기록에 대한 인덱스(index)로 사용할 수 있습니다. 기록(레코드)은 유전자 서명 같은 고유한 식별자를 기반으로 검색 및 정렬할 수도 있습니다.

[0304] 시스템은 표본이 서로 오염시키는 것을 방지하도록 문서화되거나 또는 증폭을 통해 다른 사람의 DNA로부터 결과물이 만들어지는 것을 방지할 수 있습니다. 시스템은 기기 내에서 시료를 추적하거나, 및/또는 기기 내에서 발생하는 모든 시료 처리를 추적할 수도 있습니다. 시스템은 기기에서 생성되는 및 기기에서 전송되는, 탐지 가능한 신호를 추적할 수 있습니다. 또한 시스템은 문서화되어 있으며, 및/또는 생성되었거나 및/또는 추가 데이터와 연관된 유전자 서명 정보를 추적할 수 있습니다. 시스템은 유전자 서명을 추적할 수 있으며, 및/또는 의료 기록에 사용되었으며, 본 문서에서 설명된 다른 식별자를 추적할 수 있습니다.

[0305] 시스템은 요람에서 무덤까지 보건 관리 시스템을 제공할 수 있습니다. 예를 들어, 신생아들은 출생 시 시스템에 입력되고, 그들의 의료 기록은 일생 동안 그들과 함께 합니다. 전통적으로, 의료 기록은 의사가 보관하고 환자가 이사하거나 의사를 바꿀 경우, 의료 기록은 상실됩니다. 그러나, 여기에 제공된 시스템은 유전자 서명을 이용하기 때문에, 의료 기록은 상실되지 않고, 환자와 계속 연관됩니다. 이것은 정신 질환을 갖고 있는 개인에게도 유용합니다. 이렇게 일생 동안 지속되는 기록은, 장기 이식 같은, 전국망(국립) 데이터베이스에도 유용합니다.

[0306] 유전자 서명 생성

[0307] 시스템과 방법은 유전자 서명을 생성하는 데 편리합니다. 유전자 서명은 고유한 식별자로 사용할 수 있으며, 또는 고유한 식별자의 일부로 통합될 수도 있습니다.

[0308] 그림 4에는 유전자 서명을 생성하는 방법의 예가 표시되어 있습니다. 이 방법에는 피험자 401로부터 생물학적 시료를 수집하고, 수집한 생물학적 시료를 기반으로 유전자 서명 402를 결정하고, 유전자 서명을 피험자에 대한 추가 정보 403과 연관 짓는 기능이 포함되어 있습니다. 유전자 서명을 생성하는 방법에는 시료를 받아 들이고, 시료를 처리하고, 시료의 해당 처리와 관련된 하나 또는 그 이상의 신호를 탐지하고, 및/또는 탐지된 신호와 관련된 정보를 전송하는 것이 포함되어 있습니다. (시료) 수용, 처리, 탐지, 및 전송 단계는 시료 처리 장치를 사용하여 발생할 수 있습니다. 또한, 방법에는 시료를 기반으로 하는 유전자 서명 생성이 포함될 수도 있습니다. 이것에는 시료의 적어도 한 부분의 핵산 증폭 수행, 및/또는 시료 유전자의 서열화(sequencing) 등이 포함되어 있을 수 있습니다. 이런 것은 시료 처리 장치의 보드에서 발생하거나 기기의 외부에서 발생할 수도 있습니다. 핵산 증폭은 시료 처리 장치의 보드에서 발생하거나 또는 기기의 외부에서 발생할 수도 있습니다. 유전자 서열화(genetic (or gene) sequencing)는 시료 처리 장치의 보드에서 발생하거나 또는 기기의 외부에서 발생할 수도 있습니다. 유전자 서명은 유전자를 서열화한 기기의 보드에서 또는 기기 외부에서 생성할 수도 있습니다. 유전자 서명은 추가적인 정보와 연관 지을 수도 있습니다. 이런 연관 짓기는 시료 처리 장치의 보드나 또는 기기 외부에서 발생할 수도 있습니다.

[0309] 일부 구현에서, 시료의 유전자 서명 402의 유전자 서명을 결정하는 것에는 시료의 유전자 서열(예, DNA)을 결정하는 것이 포함되어 있습니다. 유전자 서열화(Genetic sequencing)는 Roche/454 (pyrosequencing), Illumina (예, Genome Analyzer, HySeq), Life Technologies (예, SOLiD), Pacific Biosciences (예, 단일 분자 서열화), Ion Torrent (FET/chemFET 기반 서열화), Complete Genomics, Nanopore, 및 Helicos 등, 대형 병렬 서열화 플랫폼(massively parallel sequencing platform) 등과 같은, 다양한 서열화 기기, 시스템 및 방법을 사용하여 수행할 수 있으나, 이런 것들에만 국한되지는 않습니다.

[0310] 일부 구현에서, 대형 병렬 서열화 플랫폼(massively parallel sequencing platform)은 단일 끝 읽기(single end read)로부터 적어도 75 개의 염기쌍(bp: base pair)을 생성합니다. 일부 구현에서, 대형 병렬 서열화 플랫폼은 단일 끝 읽기(single end read)로부터 적어도 약 100, 150, 200, 300, 400, 500, 600, 800, 900, 1000, 1200, 1300, 1400, 또는 1500 개의 염기쌍(bp)을 생성합니다.

[0311] 일부 구현에서, 서열화(sequencing) 하기 전에 폴리뉴클레오타이드 풀(pool)의 각 구성원에 대해 추가적인 서열(sequence)을 추가합니다. 일부 경우, 하나 또는 그 이상의 바코드 서열을 풀(pool)의 각 뉴클레오타이드에 결합합니다(ligate). 바코드는, 예를 들어, 선형 폴리뉴클레오타이드의 한 쪽 끝을 다른 쪽 끝에 연결하여 종 식별(species identification) 또는 확인할 때처럼, 서열에 식별 요소를 제공하는 데 유용합니다.

[0312] 일부 구현에서, 하나 또는 그 이상의 어댑터(adapters)를 풀의 각 뉴클레오타이드에 결합합니다(ligate). 어댑터는 일반 PCR 시발체(universal PCR primers)를 사용하여 폴리뉴클레오타이드를 증폭하는 데 용이하게 합니다. 바코드 또는 어댑터는 길이가 약 5, 6, 7, 8, 9, 10, 12, 15, 16, 18, 20, 25, 30, 35, 40, 45, 또는 50 bp 보



다 작을 수도 있습니다.

- [0313] 일부 구현에서, 서열화 플랫폼은 단일 끝 읽기(single end read)로부터 적어도 75 bp(염기쌍)을 생성하는 대형 병렬 서열화 플랫폼입니다. 일부 구현에서, 대형 병렬 서열화 플랫폼은 단일 끝 읽기(single end read)로부터 적어도 약 100, 150, 200, 300, 400, 500, 600, 700, 800, 900, 1000, 1100, 1200, 1300, 1400, 1500, 또는 2000 bp 이상을 생성합니다.
- [0314] 시료의 유전자 서열 402을 결정하는 데 편리한 방법은, 무작위로 조각화된 게놈 DNA를 편평하고 광학적으로 투명 표면에 부착하고, 고체 상태 증폭(solid phase amplification)을 사용하여, 수천 또는 수백만 개의 조각을 대량 병렬 서열화하여, 수백만 개의 클러스터가 있는, 고밀도 서열화 유동 세포(high density sequencing flow cell)를 만듭니다. 각각은 평방 cm 당 약 1,000 개의 주형(template)의 사본이 들어 있습니다. 표면은 비드 표면(bead surface) 또는 유동 세포(flow cell) 표면입니다. 이런 주형들(templates)은, 예를 들어, Illumina, Inc., San Diego Calif에서 제공하는 제품 또는 방법 같은 4 개의 색 DNA 합성에 의한 서열화(sequencing-by-synthesis) 기술을 사용하여 서열화됩니다. 또한, 미국 특허 출원 번호 2003/0022207 to Balasubramanian 등 (et al.), 2003년 1월 30일 출원 ("Arrayed polynucleotides and their use in genome analysis")을 참조하십시오. 이 특허는 참조에 의해 완전히 통합되었습니다. 이런 방법을 사용하여, 두 개의 고유한 어댑터들은 각각의 DNA 조각에 결합되어 있으며, 이것들은 PRC를 사용하여 증폭되었습니다.
- [0315] 일부의 경우, 브리지 증폭(bridge amplification) 처리 동안, 시료 준비 단계 동안 결합했던(ligated) 어댑터 서열에 해당하는 단일 가닥의 올리고뉴클레오타이드를 사용하여, 유동 세포 표면을 코팅할 수 있습니다. 단일 가닥, 어댑터 결합 조각은 중합효소 기반 연장을 위해 시약에 노출된 유동 세포의 표면에 결합될 수 있습니다. 상보 올리고뉴클레오타이드(complementary oligonucleotide)의 표면에서 결합 조각의 자유로운/말단 끝이 "결합(bridge)"할 때 시동(priming)이 발생합니다. 반복된 변성(denaturalization)과 연장으로 인해, 유동 세포 표면의 수백만의 고유한 위치에서 단일 분자들이 국부적으로 증폭됩니다. 수백만 개의 고유한 클러스터가 들어 있는 유동 세포(flow cell)가, 자동 연장 및 이미지 확보를 위해, 서열화 기기에 올려집니다. 서열화 첫 번째 주기 동안, 단일 형광 뉴클레오타이드가 통합되고, 그런 다음, 전체 유동 세포에 대해 고해상도 이미지를 확보합니다. 이런 이미지들은 첫 번째 염기(first base)에 대하여 수집된 데이터를 나타냅니다. 배경 이상의 모든 신호는 클러스터의 물리적 위치를 식별하고, 형광 발광은 4 개의 염기 중에서 해당 위치에 통합된 염기를 식별합니다. 이 주기는, 한 번에 염기 하나씩, 반복될 수 있으며, 특정 클러스터에서 단일 염기의 연장을 나타내는 일련의 이미지를 생성합니다. 이미지는 전하 결합 소자(CCD) 카메라 또는 렌즈가 없는 카메라(예, Frankencamera) 같은 카메라를 사용하여 확보할 수 있습니다. 염기 결정(base calls)은 시간에 따라 방출 색을 식별하는 알고리즘으로 유도됩니다.
- [0316] 일부의 경우, 쌍 끝 서열화(paired-end sequencing)에서, 표준 단일 읽기 DNA 라이브러리 준비를 간단하게 수정하면, 한 번의 쌍 끝 읽기(paired-end read) 동안 각 클러스터의 전방향 및 역방향 주형 가닥(template strand) 모두를 읽기가 용이합니다. 일부 구현에서, 대형 병렬 서열화 플랫폼은 쌍 끝 읽기(paired-end read)로부터 적어도 약 150, 200, 300, 400, 500, 600, 700, 800, 900, 1000, 1100, 1200, 1300, 1400, 1500, 2000, 3000, 5000, 또는 10,000 bp 이상을 생성합니다.
- [0317] 일부 구현에서, DNA 중합효소를 도입하여, 상보성 가닥(complementary strand)을 합성할 때, 단일 DNA 주형에서 서열 정보의 이미지를 확보할 수 있습니다. 뉴클레오타이드는 순차적으로 삽입됩니다. 연속적인 결합을 식별할 수 있는 정도의 시간 분해도(time resolution)만 필요합니다. 성공적으로 결합할 때마다 형광 신호를 측정하고 광표백(photobleaching)으로 삭제됩니다(null). 이 방법을 사용하면 대량 병행성(massive parallelism)이 가능합니다. 이 기법을 사용하면, 배경 형광을 줄여주는, 내부 전반사 조명이 장착된, 재래식 현미경으로 단일 분자 형광을 관찰할 수 있습니다. 자유로운 뉴클레오타이드의 비특정적인 결합을 방지하면서도 DNA 주형을 특징적으로 고정하도록, 석영 슬라이드의 표면을 화학적으로 처리하고, 소성 유동 세포를 표면에 부착하여 용액을 교환하도록 합니다. DNA 주형 올리고뉴클레오타이드는 형광 표식된 시발체와 교잡시키고, 단일 분자를 용해시킬 정도로 충분히 낮은 표면 농도로, 스트렙타비딘(streptavidin)과 비오틴(biotin)을 통해, 표면과 결합시킵니다. 시발된 주형들은 형광 태그를 통해 탐지되고, 이것들의 위치는 나중에 참조할 수 있도록 기록되고, 태그는 광표백됩니다. 형광 발광이 나타나는지 DNA 주형의 알려져 있는 위치를 감시하면서, 표식이 붙은 3인산염 뉴클레오타이드(Labeled nucleotide triphosphates)와 DNA 중합효소를 유동 세포 내부 및 외부에서 씻어 냅니다. 이런 기법은 소멸파 현미경(evanescent wave microscopy)과 spFRET(single-pair fluorescence resonance energy transfer, 단쌍 형광 공명 에너지 전달)를 함께 사용하여 원하지 않는 노이즈를 제거합니다. 도너 형광단(donor fluorophore)은 포스터 반경(Forster radius) 내에서만 수용체를 여기시켜, 초고해상도 근시야 소스를 효과적인

으로 만듭니다. 이 형광단 쌍의 포스터 반경(Forster radius)이 5 nm이기 때문에, 이 방법의 공간 분해도는 회절 한계값을 50배 초과하고 재래식 근접 현미경 보다 10배를 초과합니다.

[0318]

현재 시료로부터 게놈 DNA를 식별하는 다른 방법은 DLA(direct linear analysis, 직접 선형 분석)이라고 부르며, 다른 곳에(Chan et al) 설명되어 있습니다. “미세유체 스트레칭을 사용한 DNA 매핑과 형광 위치 특이적인 태그로 단일 분자 탐지(DNA Mapping Using Microfluidic Stretching and Single-Molecule Detection of Fluorescent Site-Specific Tags),” Genome Research 14:1137-1146 (2004)는 참조에 의해 완전히 통합되었습니다. 이 방법에서, 본 문서에 설명된 시스템에서 제공된 소자 같은, 미세유체 소자(microfluidic device)를 사용하여 신장성 유동체(elongational flow)에 들어 있는 DNA 분자를 늘리는 데 사용됩니다. 미세유체 소자는 단일 형광단을 감지할 수 있는 다색 탐지 시스템(multicolor detection system)에 결합되어 있습니다. 이중나선 DNA 분자는 서열 특이적인 모티프 지점(sequence-specific motif sites)에서 형광 bisPNA (캡타이드 핵산) 태그(표식)를 사용하여 표식 됩니다. DNA 분자는 미세유체 소자에서 늘려지고, 유동 스트림(flow stream)을 통과하여 공초점 형광 탐지기(confocal fluorescence detectors)를 지나도록 합니다. 직접 선형 분석(DLA)은, 개별 DNA 분자를 따라, 다수의 특정 서열 모티프의 공간적 위치를 제공할 수 있으며, 1 분 당 수천 개의 개별 분자를 분석할 수 있습니다.

[0319]

일부 구현에서, 유전자 서명 402를 결정하는 데, 합성에 의한 서열화(sequencing-by-synthesis), 결찰에 의한 서열화(sequencing-by-ligation), 초심도 서열화(ultra deep sequencing) 등을 포함할 수 있는, 고효율 서열화를 사용합니다. 합성에 의한 서열화(Sequence-by-synthesis)는, 핵산 태그에 있는 서열화 요소(원소)에 대해 상보적인 서열화 시발체(sequencing primers)를 사용하여, 시작할 수 있습니다. 이 방법은, 중합효소 반응에서, 표식이 붙은 뉴클레오타이드 또는 뉴클레오타이드 유사체(nucleotide analog)를 상보 핵산 서열의 성장 중인 가닥에 결합한 직후에 (거의 실시간으로 또는 실시간으로) 각 뉴클레오타이드를 식별합니다. 표식 뉴클레오타이드를 성공적으로 결합한 후에, 신호를 측정하고, 관련 분야 기술에서 알려진 방법으로 삭제합니다. 합성에 의한 서열화 방법의 예는 미국 특허 출원물 번호 2003/0044781, 2006/0024711, 2006/0024678 및 2005/0100932에 설명되어 있으며, 이런 특허들은 참조에 의해 본 문서에 완전히 통합되었습니다. 합성에 의한 서열화(sequencing-by-synthesis)를 위해, 뉴클레오타이드 또는 뉴클레오타이드 유사체(nucleotide analog)를 표식하기 위해 사용할 수 있는 표식(label)의 예에는 발색단(chromophore), 형광 성분(fluorescent moieties), 효소, 항원, 중금속, 자기 프로브(magnetic probes), 염료, 인광성 그룹(phosphorescent group), 방사능 물질, 화학 발광 성분(chemiluminescent moieties), 분산 또는 형광 나노입자(nanoparticles), 라만 신호 발생 성분(Raman signal generating moieties), 및 전기 화학 탐지 성분(electrochemical detection moieties) 등이 포함되나, 이런 것들에만 국한되지는 않습니다. 합성에 의한 서열화는 1 시간 당 적어도 약 1,000, 적어도 5,000, 적어도 10,000, 적어도 20,000, 30,000, 적어도 40,000, 적어도 50,000, 적어도 100,000, 또는 적어도 500,000 개의 판독(read)을 생성할 수 있습니다. 이런 판독들(reads)에는 판독 당 적어도 50, 적어도 60, 적어도 70, 적어도 80, 적어도 90, 적어도 100, 적어도 120, 또는 적어도 150 개의 염기가 들어 있습니다.

[0320]

일부의 경우, 다른 서열화 방법에서, 증폭된 영역을, 단일 LST에 들어 있는 서열 요소에 대해 상보적인 시발체(primer)와 교잡(hybridizing)합니다. 이런 교잡 덩어리(hybridization complex)는 중합효소, ATP-설프릴라아제(ATP sulfurylase), 루시페라아제(luciferase), 아피라아제(aprase), 및 기질 루시페린(substrates luciferin) 및 아데노신 5' 인황산염(adenosine 5' phosphosulfate) 등으로 배양합니다. 그런 다음, A, C, G, 및 T (U) 염기에 해당하는 디옥시뉴클레오타이드 삼인산(deoxynucleotide triphosphates)을 순차적으로 추가합니다. 각각의 염기가 결합하면, 파이로인산염(pyrophosphate)이 방출되고, 설프릴라아제(sulfurylase)에 의해 ATP로 변환됩니다. 이렇게 하여, 옥시루시페린(oxy luciferin)이 합성되고 가시광선이 방출됩니다. 파이로인산염의 방출은 결합된 염기의 개수와 몰 수가 같기(equimolar) 때문에, 방출된 빛은 염기의 한 단계에서 추가하는 뉴클레오타이드의 개수와 비례합니다. 이 과정은 전체 서열이 결정될 때까지 반복됩니다. 다른 서열화 방법에는 결찰 방식(퇴화 결찰, degenerate ligation)을 이용한 4색 서열화(four-color sequencing by ligation scheme)가 있습니다. 이 방법은 앵커 시발체(anchor primer)를 4개의 위치들 중 하나와 교잡(hybridizing)합니다. 그런 다음, 앵커 시발체를 형광 염료로 표시된 퇴화 노나머(degenerate nonamers) 집단과 효소 결찰 반응(enzymatic ligation reaction)을 일으킵니다. 염기의 주기 동안, 사용된 노나머(nonamers) 집단은, 노나머들의 위치 중 하나의 식별이 해당 노나머에 부착된 형광단의 식별과 연관되도록 구조화됩니다. 라이게이스(ligase, 연결효소)가 해당 조사 위치를 상보적으로 구분할 수 있는 정도로, 형광 신호가 염기의 식별을 간접할 수 있도록 합니다. 결찰을 수행하고 4색 이미지를 확보한 후에, 앵커 시발체: 노나머 덩어리를 떼어내고 새 주기가 시작됩니다. 결찰한 후에 서열 정보를 이미지화하는 방법은 기술 분야에서 알려져 있습니다.

- [0321] 일부 구현에서, 시료의 유전자 서열 402는 제로모드 도파관(zero-mode waveguide) 같은 도파관(waveguide)을 사용하여 결정됩니다. 이 방법은 미국 특허 번호 7,056,661에 설명된 것과 같을 수도 있습니다. 이 특허는 참조에 의해 본 문서에 완전히 통합되었습니다. 일부의 경우, 이 방법에서, 핵산 중합 효소 덩어리와 표적 핵산 분자를 제공합니다. 이것들은 서로에 대해, 뉴클레오타이드 유사체를 표적 핵산에 대해 상보적인, 활성 부위(active site)에 추가하는 데 알맞은 위치에서, 서로 향합니다. 다수 종류의 뉴클레오타이드 유사체를 활성 부위 가까운 곳에 제공합니다. 활성 부위에서 각각의 종류의 뉴클레오타이드 유사체는 표적 핵산에 들어 있는 다른 뉴클레오타이드에 대해 상보적이며, 추가된 뉴클레오타이드 유사체는 이후의 뉴클레오타이드 유사체를 추가할 수 있도록 준비됩니다. 중합 단계의 결과로, 활성 부위에 추가된 뉴클레오타이드 유사체가 식별됩니다. 다수의 뉴클레오타이드 유사체를 제공하고, 중합하고(polymerizing), 식별하는 단계는, 대상 핵산의 서열이 결정될 때까지 반복됩니다. 표적 핵산에 추가된 뉴클레오타이드를 식별하는 단계를 수행하기 위해, 제로모드 도파관(zero-mode waveguide)이 사용됩니다.
- [0322] 일부 구현에서, 고효율 서열화를 위해 예를 들어, Marguiles 등(et al.), Nature 437 (7057): 376-80 (2005)에 설명된 것처럼, 초심도 서열화(ultra-deep sequencing)를 사용합니다. Marguiles 등(et al.), Nature 437 (7057): 376-80 (2005)은 참조에 의해 본 문서에 완전히 통합되었습니다. 간단히 말해, 각각의 비드가 증폭된 물질의 단일 분자를 캡처하도록, 앰프리콘들(amplicons)은 비드와 희석 및 혼합됩니다. 각 비드에 있는 DNA 분자가 증폭되어 서열의 수백만 개의 복사본을 생성하고, 모든 복사본은 비드에 결합된 상태로 유지됩니다. 이런 증폭은 PCR을 사용하여 발생할 수 있습니다. 각각의 비드는 별도의 웰(well, 샘)에 배치됩니다. 이런 웰(well, 샘)은 (선택적으로 주소를 붙일 수 있는(addressable)) 피코리터 크기(picoliter)의 웰이 될 수 있습니다. 일부 구현에서, 각각의 비드는 오일과 혼합한 PCR 반응 에멀션(PCR reaction-mixture-in-oil emulsion)의 방울 내에서 캡처할 수 있으며, PCR 증폭은 각 방울 내부에서 발생합니다. 비드에 대한 증폭의 결과로, 각각의 비드에는 원본 앰프리콘(amplicon)의 복사본, 적어도 1 백만 개, 적어도 약 5 백만 개, 또는 적어도 1천만 개가 결합됩니다. 이런 비드들은 고성능 병렬 분석에 의한 서열화 기계에 배치되고, 이런 기계는 4 시간 단일 실행 동안 400,000 개 이상의 판독(판독 당 -100 by)를 생성합니다. 사용 가능한 초심도 서열화(ultra-deep sequencing)에 대한 다른 방법은 다음에 설명되어 있습니다: Hong, S, 등(et al.) Nat. Biotechnol. 22(4): 435-9 (2004); Bennett, B. 등(et al.) Pharmacogenomics 6(4):373- 82 (2005); Shendure, P. 등(et al.) Science 309 (5741):1728-32 (2005), 이것들은 참조에 의해 본 문서에 완전히 통합되었습니다.
- [0323] 다른 구현에서, 시료의 유전자 서명 402의 결정에는 STR(단기 일렬 반복, short tandem repeat) 분석이 포함되어 있습니다. 이 분석은 관심 시료의 세포에서 핵 DNA를 추출하고, 중합효소연쇄반응(polymerase chain reaction)을 사용하여, 추출한 DNA의 특정 다형성 영역(polymorphic region)을 증폭합니다. 그런 다음, 증폭된 서열은 겔 전기 영동법(gel electrophoresis) 또는 모세관 전기 영동법(capillary electrophoresis)을 통해 분해됩니다. 이렇게 하면 STR 시퀀스의 반복 횟수에 대해 결정할 수 있습니다.
- [0324] 일부의 경우, DNA를 겔 전기 영동법(gel electrophoresis)으로 분해하면, (감도가 낮고, 안전하며, 저렴한) 은 염색(silver staining), 또는 (감도가 좋고, 중간 정도 건강 위험, 저렴한) 프롬화 에티듐(ethidium bromide) 같은 삽입 염료(intercalating dye), 또는 대부분의 현대 법의학 연구실(forensics lab)에서 사용하는, (매우 감도가 높고, 안전하지만, 비싼) 형광 염료 등을 사용하여, DNA를 가시화할 수 있습니다. 모세관 전기 영동법(capillary electrophoresis)으로 DNA 조각을 분해하기 위해 만든 기구도 형광 염료를 사용할 수 있습니다.
- [0325] 본 문서에서 설명된 유전자 서열화 방법들은 생물학적 시료를 수집 및 처리하기 위한 시스템에서 구현할 수 있습니다. 일부 상황의 경우, 피험자로부터 수집한 시료를 서열화하기 위한, 처리 모듈이 시스템에 포함되어 있습니다. 처리 모듈에는, 몇 가지 예를 들자면, 이온에 민감한 전계효과트랜지스터(field effect transistor) 기반 서열화를 위해, 전계효과트랜지스터 어레이를 포함할 수도 있고, 또는 상기한 방법을 이용하기 위해, 제로모드 도파관(zero-mode waveguide)이 포함될 수도 있습니다.
- [0326] 피험자 401로부터 수집한 생물학적 시료에 대해 다양한 접근법이 있습니다. 일부의 경우, 시료는 시스템에서 받아 들일 수 있습니다. 시료는 피험자에 의해 제공될 수도 있습니다. 시료는 피험자의 생물학적 시료가 될 수도 있습니다. 시료는 시료 처리 장치에서 받아 들일 수도 있습니다. 시료는 시료 처리 장치에서 직접 수집하거나 또는 기기 외부에서 피험자로부터 수집할 수도 있습니다. 기기에 시료를 제공할 때 피험자가 기기에 있을 수도 있습니다. 그렇지 않은 경우, 기기에서 시료를 받아 들일 때, 피험자가 있을 필요가 없습니다. 시료는 기기에서 사전 처리를 하지 않고, 피험자로부터 신선한 상태로 제공될 수도 있습니다.
- [0327] 일부 구현에서, 시료가 특정 피험자로부터 제공된 것을 보장하기 위해, 하나 또는 그 이상의 보안 절차를 구현

할 수도 있습니다. 한 예에서, 시료 처리 장치에는 하나 또는 그 이상의 카메라가 있을 수 있으며, 또는 피험자가 피험자 자신의 생물학적 시료를 시료 처리 장치에 제공하는 것을 보장하기 위해, 본 문서에 설명된 기타 센서가 포함되어 있을 수도 있습니다. 예를 들어, 피험자의 얼굴을 캡처하고 및/또는 시료를 기기에 넣기 위해, 피험자의 손가락이 란셋(lancet)에 접촉하는 이미지를 동시에 캡처하기 위해, 기기의 하나 또는 그 이상의 위치에 하나 또는 그 이상의 카메라가 제공될 수도 있습니다. 다른 한 예에서, 손가락이 찢리는 장면을 이미지 캡처하는 카메라, 혈액이 들어 있는 보철 기구가 아니라, 예상 체열(body heat)이 방출되는, 피험자의 실제 손가락이라는 것을 확인하기 위해, 열 영상기(thermal imager) 등과 같은, 여러 가지 종류의 센서 모두를, 시료 수집을 확인하는 데 사용할 수 있습니다. 한 예에서, 기기에 제공된 체액 시료의 온도를 측정하기 위해, 기기 내부에 온도 센서가 있을 수도 있습니다. 예를 들어, 피험자로부터 제공된 신선한 시료는 특정 온도 범위 내에서 따뜻해야 하며, 사전 수집되었거나 나중에 기기로 전달된 시료는 식었을 수 있습니다. 다른 한 예에서, 시료를 수집하는 손가락에서 맥박을 측정하기 위해, 기기 내부에 센서가 제공될 수도 있습니다. 이렇게 하여, 해당 손가락이 맥박을 제공하는 피험자의 실제 손가락이며, 혈액이 들어 있는 보철 기구가 아니라는 것을 확인할 수 있습니다. 추가적인 센서들은, 시료를 제공하는 피험자로부터 시료가 제공된 것을 추가적으로 확인하기 위해, 시료와 함께 사용할 수 있는, 피험자의 생체 정보 및/또는 생리적 정보를 수집할 수도 있습니다. 본 문서의 다른 곳에서 설명된, 생체 정보 및/또는 생리 정보의 다양한 조합을 시료 수집에 이용할 수 있습니다.

[0328] 하나 또는 그 이상의 보안 절차는, 신원 기반의 가능성을 방지하거나 줄이는 데 도움될 수 있습니다. DNA가 들어 있는 생물학적 시료는 도용될 위험이 있습니다. 법의학 증거 수집에 사용하는 것과 비슷한 일련의 구류(a chain of custody) 방법을 사용할 수도 있습니다. 공인된 전문가는 표본이 특정 개인으로부터 수집되었으며, 해당 표본이 오염되지 않았으며 유전자 분석할 때까지 안전하게 보관되었다는 것을 문서화할 수도 있습니다. 분석된 시료가 특정 개인으로부터 수집되었다는 것을 확인 및/또는 증거가 되도록 하기 위해, 하나 또는 그 이상의 보안 절차를 사용할 수도 있습니다. 사람이 보안 절차를 감독 및 검토하도록 할 수도 있습니다.

[0329] 단일 시료를 피험자로부터 수집할 수도 있습니다. 일부 예에서, 피험자로부터 수집한 시료는 무작위로 선택될 수도 있습니다. 예를 들어, 때때로 피험자의 혈액을 수집할 수도 있고, 다른 때에, 피험자의 손톱, 모발, 침, 피부 세포, 또는 본 문서의 다른 부분에서 설명된 기타 종류의 시료를 수집할 수도 있습니다. 시료를 무작위로 선택하면, 시료 처리 장치에 제출할 시료를 미리 준비하여, 시료를 허위로 제출하는 것을 어렵게 만들 수 있습니다(예를 들어, 다른 사람의 시료를 이용하는 것).

[0330] 그렇지 않은 경우, 피험자로부터 다수의 시료를 수집할 수도 있습니다. 피험자로부터 여러 가지(다수) 종류의 시료를 수집할 수도 있습니다. 예를 들어, 피험자의 혈액, 모발, 및 손톱 모두를 기기에 제공할 수도 있습니다. 수집할 다수의 시료는 무작위로 선택될 수도 있습니다. 많은 종류의 시료를 요구하거나 및/또는 시료 종류를 무작위로 선택하도록 하면, 시료 처리 장치에 제공할 시료를 미리 허위로 준비하는 것을 더욱 어렵게 만들 수 있습니다.

[0331] 기기에 시료를 제공하는 개인들로부터 추가적인 정보를 수집할 수도 있습니다. 예를 들어, 개인들은 하나 또는 그 이상의 질문에 대답하거나 또는 암호를 제공하거나 신분증을 제시해야 할 수도 있습니다.

[0332] 기기가 시료를 처리할 수도 있습니다. 기기가 하나 또는 그 이상의 시료 준비 단계, 분석 검사 단계, 및/또는 탐지 단계를 수행할 수도 있습니다. 준비 단계 및/또는 분석 검사 단계의 예에는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된 하나 또는 그 이상의 단계가 포함될 수도 있습니다.

[0333] 일부 구현에서, 시료 처리에는 시료를 핵산 증폭하는 것이 포함될 수도 있습니다. 핵산 증폭은 기기에서 하나 또는 그 이상의 분석 검사 절차와 함께 수행될 수도 있습니다. 예를 들어, 핵산 증폭과 면역 분석 검사(immunoassay) 모두를, 받은 시료의 하나 또는 그 이상의 부분을 사용하여, 기기에서 수행할 수 있습니다. 기기는 핵산 증폭, 하나 또는 그 이상의 추가적인 시료 준비 단계, 분석 검사 단계, 및/또는 탐지 단계를 수행할 수도 있습니다. 핵산 증폭은, 하나 또는 그 이상의 추가적인 시료 준비 단계, 분석 검사 단계, 및/또는 탐지 단계 이전에, 동시에, 및/또는 순차적으로 수행할 수도 있습니다.

[0334] 피험자의 시료는 피험자의 유전자 서명을 결정하는 데 사용할 수도 있습니다. 일반적으로, 유전자 서명은 서열 식별 특성(ISC: identifying sequence characteristics)의 임의의 개수의 임의의 조합이 될 수 있습니다. 서열 식별 특성(identifying sequence characteristics)은 둘 또는 그 이상의 시료를 비교하기 위한 토대 역할을 합니다. ISCs는 증폭된 핵산, 증폭되지 않은 핵산, 또는 이런 것들의 조합에 대해 결정될 수 있습니다. 유전자 서명 정보에 유용한 핵산에는 DNA, cDNA, 게놈 DNA, 미토콘드리아 DNA, 병원체 DNA, RNA, mRNA, tRNA, miRNA, piRNA, 및 기타 DNA 전사물이 포함되며, 이것들이 단독으로 또는 임의의 조합으로 사용될 수도 있습니다. 특정



유전자 서명의 일부를 구성하는 ISCs는 해당 기술 분야에서 알려져 있는, 알맞은 수단으로 식별할 수 있으며, 프로브 교잡(probe hybridization) 및 서열화등이 포함되나, 이런 것들에만 국한되지는 않습니다. 피험자의 신원 확인을 위한 핵산 증폭에는 표적 서열 약 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 20, 25, 30, 35, 40, 50, 100, 또는 그 이상에 대해, 또는 이것들 보다 적게, 다수의 핵산 서열을 순차적으로, 병렬로, 또는 동시에 증폭하는 것이 포함됩니다. 일부 구현에서, 피험자의 전체 게놈 또는 전체 전사체(transcriptome)는 비특정적으로(non-specifically) 증폭되고, 이것의 결과물은 하나 또는 그 이상의 ISC에 대해 검사(probe)됩니다.

[0335]

하나의 ISC에는 개인을 분별할 수 있는 토대 역할을 하는, 핵산 서열의 다양한 특징물이 포함될 수 있습니다. 특히 기준 시료를 테스트 시료와 비교하여 개인의 신원을 확인하는 데 유용한, 다양한 ISCs 들이 해당 기술 분야에 알려져 있습니다. ISCs의 예에는 다음이 포함되어 있습니다: Restriction Fragment Length Polymorphisms (RFLP; Botstein, et al., Am. J. Hum. Genet. 32: 314-331, 1980; WO 90/13668), Single Nucleotide Polymorphisms (SNPs; Kwok, et al., Genomics 31: 123-126, 1996), Randomly Amplified Polymorphic DNA (RAPD; Williams, et al., Nucl. Acids Res. 18: 6531-6535, 1990), Simple Sequence Repeats (SSRs; Zhao & Kochert, Plant Mol. Biol. 21: 607-614, 1993; Zietkiewicz, et al. Genomics 20: 176-183, 1989), Amplified Fragment Length Polymorphisms (AFLP; Vos, et al., Nucl. Acids Res. 21: 4407-4414, 1995), Short Tandem Repeats (STRs), Variable Number of Tandem Repeats (VNTR), microsatellites (Tautz, Nucl. Acids. Res. 17: 6463-6471, 1989; Weber and May, Am. J. Hum. Genet. 44: 388-396, 1989), Inter-Retrotransposon Amplified Polymorphism (IRAP), Long Interspersed Elements (LINE), Long Tandem Repeats (LTR), Mobile Elements (ME), Retrotransposon Microsatellite Amplified Polymorphisms (REMAP), Retrotransposon-Based Insertion Polymorphisms (RBIP), Short Interspersed Elements (SINE), and Sequence Specific Amplified Polymorphism (SSAP). ISCs의 추가적인 예들은 해당 분야 기술에 알려져 있으며, 예를 들어, US20030170705, US7734656, 및 US20080027756에 설명되어 있습니다. 이런 특허들은 참조에 의해 본 문서에 완전히 통합되었습니다. 유전자 서명에는 하나의 종류로 된 다수의 ISCs (예, SNPs)가 포함될 수 있으며, 또는 임의의 개수로 또는 조합으로, 둘 또는 그 이상의 서로 다른 종류로 된 ISCs의 조합이 포함될 수도 있습니다.

[0336]

테스트 시료가 기준 시료와 동일한 개인의 것이라고 결정하는 신뢰도(degree of certainty)는, 유전자 서명의 일부로 사용된 ISCs의 개수, 서로에 대한 각 ISC의 독립성, 및 집단 내의 각 ISCs의 빈도 등을 포함하여, 여러 가지 요소에 의해 달라집니다. 유전자 서명을 사용하여, 신원 확인의 신뢰도를 계산하는 데 유용한 정보는 해당 기술 분야에서 알려져 있는, 다수의 데이터베이스 저장소(database repositories)로부터 이용 가능하거나 및/또는 파생 가능합니다. 이런 데이터베이스 상당 수는 사기업(private companies), 대학교, 컨소시엄(consortium), 정부 기관 등에서 관리됩니다. 해당 기술 분야에서 알려져 있는 데이터베이스의 예들은 다음과 같습니다: dbSNP (Akey et al., Genome Res (2002) 12:1805-1814; www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/SNP); the International HapMap Project (hapmap.ncbi.nlm.nih.gov/index.html.en); 및 the National DNA Index System (NDIS), 유전자 서명 데이터베이스는 형사사법제도(criminal justice system)에서 사용하기 위해 FBI에 의해 관리됩니다. 형사사법제도에서, 테스트 시료가 동일한 개인의 것인지, 유전자 서명으로 신원 확인을 위해 13개의 ISCs 만을 이용하는 것은 일반적입니다. 또한, 전세 세계 인구에서 단일 인간 피험자의 신원을 고유하게 식별하기 위해서, 통계적으로 독립적인 30-80 개의 SNPs만으로도 충분하다는 것이 확립되었습니다. 특히 SNPs를 사용하여 유전자 서명의 고유함을 결정하는 방법은 Lin et al. (Science 305: 183, 2004)에 설명되어 있습니다. 이 문서는 관련 보충 자료와 함께, 참조의 의해 본 문서에 통합되었습니다. 다른 종류의 ISCs에 대해, 유사한 인구 유전자 정보를 사용하여 비슷한 계산을 수행할 수 있습니다. 일부 구현에서, 약 10, 11, 12, 13, 14, 15, 20, 25, 30, 35, 40, 50, 100, 또는 그 이상의 ISCs, 이것과 같거나, 더 적거나, 또는 더 많이 사용하여, 선택한 통계적 중요도(statistical significance)로 개인을 고유하게 식별할 수 있습니다. 일부 구현에서, 통계적 중요도(statistical significance)는 무작위로 선택된 개인이 기준 시료와 동일한 유전자 서명을 갖고 있을 확률로 표현(계산)됩니다. 일부 구현에서, 통계적 중요도(statistical significance)는 10<sup>-2</sup>, 10<sup>-3</sup>, 10<sup>-4</sup>, 10<sup>-5</sup>, 10<sup>-6</sup>, 10<sup>-7</sup>, 10<sup>-8</sup>, 10<sup>-9</sup>, 10<sup>-10</sup>, 10<sup>-11</sup>, 10<sup>-12</sup>, 10<sup>-13</sup>, 10<sup>-14</sup>, 10<sup>-15</sup>와 근사적으로 같거나 더 적을 수도 있습니다.

[0337]

일반적으로, 신원 확인은 피험자의 테스트 시료의 유전자 서명을 기준 시료의 유전자 서명과 비교하여 수행됩니다. 일부 구현에서, 기준 시료는, 예를 들어, 범죄 현장에서 아직 신원 확인되지 않은 피험자가 남긴 것을 발견하여 얻은 생물학적 시료 같은, 출처를 알 수 없는 것일 수도 있습니다. 일부 구현에서, 기준 시료는 알고 있는 피험자로부터 수집한 시료일 수도 있습니다. 기준 시료를 제공하는 피험자는 테스트 시료를 제공한 개인과 동일하거나 동일하지 않을 수도 있습니다. 일부 구현에서, 피험자가 첫 번째 시점(point in time)에서 기준 시료를 제공하고 이후 두 번째 시점에서 테스트 시료를 제공할 수도 있습니다. 테스트 시료와 기준 시료는 각각 나란히 또는 다른 시간에 유전자 서명을 생성하기 위해 처리될 수도 있습니다. 일부 구현에서, 기준 시료의 유전자 서

명을 데이터베이스에 저장하고 테스트 시료의 유전자 서명을 비교하기 위한 기반으로 사용할 수도 있습니다.

[0338] 일부 구현에서, 테스트 시료의 유전자 서명은 데이터베이스에 들어 있는 다수의 유전자 서명과 비교합니다. 데이터베이스에는 약 100, 500, 1000, 5000, 10000, 20000, 30000, 40000, 50000, 1x10<sup>6</sup>, 5x10<sup>6</sup>, 1x10<sup>7</sup>, 5x10<sup>7</sup>, 1x10<sup>8</sup>, 5x10<sup>8</sup>, 1x10<sup>9</sup>, 5x10<sup>9</sup>, 1x10<sup>10</sup>, 또는 그 이상의 개인들에 대한 서명이 들어 있을 수도 있습니다. 비교 결과는 일치 또는 신원 확인의 가능성, 정도, 백분율 등으로 표시될 수 있습니다. 비교 결과는 연관성의 가능성, 정도, 백분율 등으로 표시될 수 있습니다. 일부 구현에서, 일치 정도는 약 1%, 2%, 3%, 4%, 5%, 6%, 7%, 8%, 9%, 10%, 20%, 30%, 40%, 50%, 60%, 70%, 80%, 90%, 95%, 99%, 또는 이상의 일치 ISCs, 더 적거나 더 큰, 백분율로 측정됩니다.

[0339] 유전자 서명은, 친부 또는 친모 검사, 이민 및 상속 분쟁, 동물의 품종 검사(breeding tests), 쌍둥이의 접합성 검사(zygosity testing), 사람 또는 동물의 근친 교배 검사 같은, 하나 또는 그 이상의 피험자의 신원 확인 과정에서 사용할 수 있으며; 골수 이식 같은 이식 적합성 검사; 사람 및 동물의 유해(remains) 식별; 배양 세포의 품질 조절; 정액 시료, 혈흔, 및 기타 생체 물질의 법의학 분석 같은, 법의학 검사; 이형 접합성의 손실(loss of heterozygosity)에 대한 검사로, 종양의 유전적 구성 규명(characterization of the genetic makeup of a tumor); 그리고 테스트 시료를 제공한 피험자의 신원이 과거에 기준 시료를 제공한 사람과 동일한 사람인지를 확인하는 데, 유전자 서명을 사용할 수 있습니다. 유전자 서명을 생성하는 데 유용한 시료에는 범죄 현장의 증거, 혈액, 혈흔, 정액, 정액 흔적, 땀, 이빨, 모발, 타액, 소변, 대변, 손톱, 근육 또는 기타 부드러운 조직, 담배, 흔적(stamps), 외피(또는 콘돔), 비듬, 지문, 이런 것들이 들어 있는 것, 및 이런 것들의 조합 등이 포함됩니다. 일부 구현에서, 둘 또는 그 이상의 유전자 서명이 생성되어 비교됩니다. 일부 구현에서, 하나 또는 그 이상의 유전자 서명을, 데이터베이스에 들어 있는 것과 같은, 하나 또는 그 이상의 알려져 있는 유전자 서명과 비교합니다.

[0340] 일부 구현에서, 기기는 제공된 시료에서 분석할 핵산을 추출합니다. 핵산을 추출하는 방법은 해당 기술 분야에 알려져 있습니다. 이런 예들은 Sambrook, Fritsch & Maniatis, Molecular Cloning, A Laboratory Manual, 3rd edition, CSHL Press, 2001에 설명되어 있으며, 이 문서는 참조에 의해 통합되었습니다. 일반적으로 시료에 들어 있는 세포는 용해되어 핵산을 방출합니다. 일부 구현에서, 세포 용해(lysis)는 화학적으로, 음파를 이용하여, 및/또는 효소를 이용하여 수행됩니다. 세포 용해로 방출된 핵산은 정화(purification)하지 않고 분석 또는 증폭됩니다. 일부 구현에서, 방출된 핵산은 추가 조작하기 전에 정화(purified)됩니다. 일부 구현에서, 정화(purification)에는 표적 핵산을 팁 또는 비드 같은 고체 표면에, 특정적으로 또는 비특정적으로 결합하는 것이 포함되어 있습니다. 결합된 핵산은 고체 기질(solid substrate)에서 방출되거나 방출되지 않는, 정화된 상태로, 씻어내거나 조작할 수 있습니다.

[0341] 일부 구현에서, 유전자 서명은 핵산을 증폭한 시료에 대해 결정할 수 있습니다. 본 문서에 제공된 시스템 및 방법으로, 핵산을 증폭하기 위해, 다양한 방법을 사용할 수 있습니다. DNA 및/또는 RNA를 포함하여, 핵산을 증폭하기 위한 다양한 방법은 해당 분야 기술에 알려져 있습니다. 증폭 방법은 효소를 이용할 수 있으며, 증폭 처리 과정의 하나 또는 그 이상의 단계에서 하나 또는 그 이상의 효소를 사용할 수 있습니다. 증폭 방법은 효소를 사용하지 않을 수도 있으며, 증폭 과정의 모든 단계에서 효소를 사용하지 않을 수도 있습니다. 증폭 방법에는 가열 변성(heat denaturation) 단계, 또는 가열 변성이 필요 없는 등온 처리(isothermal processes) 같은, 온도 변화 정도 포함될 수 있습니다. 중합효소연쇄반응(PCR: polymerase chain reaction)은 다수의 변성(denaturation) 주기를 사용하고, 시발체 쌍(primer pair)을 반대편 가닥(opposite strand)으로 서냉(annealing)하고, 시발체 신장법(primer extension)을 사용하여, 표적 서열의 사본 개수를 지수 함수적으로(exponentially) 증가합니다. 서냉된(annealed) 핵산 가닥의 변성은, 가열하고, 국부 금속 이온 농도를 증가하고(예, US6277605), 초음파 방출에 노출하고(예, WO/2000/049176), 전압을 가하고(예, US5527670, US6033850, US5939291, 및 US6333157), 및 자기 응답 물질과 결합한 시발체들(primers)을 조합하고 전자기장을 가하여(예, US5545540), 얻을 수 있습니다. 여기에 참조된 문서 또는 특허는 모든 용도에 대해 본 문서에서 그 자체로 완전히 통합되었습니다. RT-PCR이라고 부르는 변형에서, 역전사효소(RT: reverse transcriptase)를 사용하여 RNA로부터 상보 DNA (cDNA)를 만들고, cDNA를 PCR로 증폭하여 다수의 DNA 복사본을 생성합니다(예를 들어, US5322770 및 US510652, 이 특허들은 그 자체로서 참조에 의해 본 문서에 통합되었습니다).

[0342] 등온 증폭 방법의 한 예는 가닥 치환 증폭(strand displacement amplification)으로 흔히 SDA라고 부릅니다. SDA는 시발체 서열의 서냉 쌍(annealing pairs)의 주기를 표적 서열의 반대 가닥에 사용하고, dNTP가 있는 곳에서 시발체 연장(primer extension)을 사용하여, 이중 헴리포스포로티오에이트화된(hemiphosphorothioated) 시발체 연장 결과물(duplex hemiphosphorothioated primer extension product)을 생성하고, 만수정된



(hemimodified) 제한 엔도뉴클리에이스 인식 부위를 엔도뉴클리에이스 매개로(endonuclease-mediated) 홈을 내고(nicking), 홈(nick)의 3' 끝에서 중합효소 매개(polymerase-mediated) 시발체 연장(primer extension)하여 기존 가닥을 치환하고(displace), 시발체 서냉(primer annealing), 홈을 내기, 가닥 치환하기(strand displacement)의 다음 단계를 위해 가닥을 생성하여, 결과물의 기하학적 증폭을 만듭니다(예, US5270184 및 US5455166, 이 특허들은 그 자체로 본 문서에 참조에 의해 완전히 통합되었습니다). 호열성 SDA(tSDA: thermophilic SDA)는 호열성 엔도뉴클리에이스와 중합효소를 고온에서 거의 같은 방법으로 사용합니다(유럽 특허 번호 0 684 315, 이 특허는 모든 용도에 대해 그 자체로 본 문서에 참조에 의해 완전히 통합되었습니다).

[0343]

기타 증폭 방법에는 다음이 포함되어 있습니다: RCA(rolling circle amplification, 예, Lizardi, "Rolling Circle Replication Reporter Systems," U.S. Pat. No. 5,854,033); HDA(helicase dependent amplification, 예, Kong et al., "Helicase Dependent Amplification Nucleic Acids," U.S. Pat. Appln. Pub. No. US 2004-0058378 A1); 그리고 LAMP(loop-mediated isothermal amplification, 루프 매개 등은 증폭, 예, Notomi et al., "Process for Synthesizing Nucleic Acid," U.S. Pat. No. 6,410,278). 이런 특허들은 모든 용도에 대해 그 자체로 참조에 의해 본 문서에 통합되었습니다. 일부 경우, 등은 증폭은, 올리고뉴클레오타이드 시발체에 통합할 수도 있는, 촉진자 서열(promoter sequence)의 RNA 중합효소에 의한, 전사(transcription)를 이용합니다. 해당 기술 분야에서 일반적으로 사용되는 전사 기반 증폭(transcription-based amplification) 방법에는 핵산 서열 기반 증폭이며, 또한 NASBA(nucleic acid sequence based amplification, 예: US5130238)라고도 부릅니다; RNA 레플리카아제(RNA replicase, 복제효소)를 사용하여 프로브 분자(probe molecule) 자체를 증폭하는 방법으로, 흔히 Q $\beta$  레플리카아제라고 부릅니다(예, Lizardi, P. et al. (1988) BioTechnol. 6, 1197-1202); 자가 유지 서열 복제(예, Guatelli, J. et al. (1990) Proc. Natl. Acad. Sci. USA 87, 1874-1878; Landgren (1993) Trends in Genetics 9, 199-202; 및 HELEN H. LEE et al., NUCLEIC ACID AMPLIFICATION TECHNOLOGIES (1997)); 그리고 추가 전사 주형을 생성하는 방법 (예, US5480784 및 US5399491), 참조 문헌들은 모든 용도에 대해 그 자체로서 참조에 의해 본 문서에 통합되었습니다. 등은 핵산 증폭의 추가적인 방법들에는, 추가적인 시발체(primers)에 대해 결합 부위(binding sites)를 노출시키기 위해, 이단 뉴클레오타이드(non-canonical nucleotides, 예를 들어, 우라실 또는 RNA 뉴클레오타이드)가 들어 있는 시발체를 이단 뉴클레오타이드(예, DNA glycosylase 또는 RNaseH)에서 핵산을 쪼개는 효소와 함께 사용하는 것이 포함되어 있습니다(예, US6251639, US6946251, 및 US7824890, 이들 특허들은 모든 용도에 대해 그 자체로서 참조에 의해 본 문서에 완전히 통합되었습니다). 등은 증폭 처리는 선형적(linear)이거나 지수 함수적(exponential)일 수도 있습니다. 증폭 처리는 하나 또는 그 이상의 ISCs를 탐지하기 위해 증폭 처리와 동시에 프로브를 사용할 수도 있습니다(예, US 5538848, 이 특허는 모든 용도에 대해 참조에 의해 본 문서에 완전히 통합되었습니다).

[0344]

하나 또는 그 이상의 이단 뉴클레오타이드(예, 우라실 또는 기타 RNA 염기)가 들어 있는, 부분적으로 분해할 수 있는 시발체(partially degradable primers)를 사용하여, 표적 서열을 등온적으로 증폭하기 위한 처리의 예는 다음처럼 진행할 수도 있습니다. 하나 또는 그 이상의 이단 뉴클레오타이드(non-canonical nucleotides)가 들어 있는 5' 부분과 표적 서열의 한 부분에 대해 상보적인 3' 끝(end)이 있는 첫 번째 시발체는 표적 서열과 교잡됩니다(hybridized). 첫 번째 시발체를 연장하여 첫 번째 연장 결과물을 만듭니다. 그런 다음, 첫 번째 연장 결과물의 5' 부분을 제거하거나 분해합니다. 일부 구현에서, 분해 또는 제거는 이단 염기 위치에서 단일 가닥 핵산을 쪼개는 효소 같은 것을 사용합니다(예, DNA에 교잡된 RNA를 RNaseH로 쪼갬, 또는 우라실 DNA 글라이코실레이스(glycosylase)로 우라실 가수분해). 그런 다음, 첫 번째 시발체의 다른 복사본이 분해 또는 제거 단계에 노출된 표적 서열에 교잡됩니다. 가닥 치환 중합효소(strand-displacing polymerase)를 사용하여 추가적으로 첫 번째 시발체를 가닥 침투 및 연장하면, 첫 번째 연장 결과물이 방출됩니다. 이 과정을 반복합니다. 시료 표적 서열만을 주형(template)으로 사용하는 증폭은 선형 증폭 처리에 사용할 수 있습니다. 그렇지 않은 경우, 첫 번째 시발체 연장 결과물을 두 번째 시발체를 연장하기 위해 주형으로 사용하여, 지수 함수적 증폭을 얻을 수 있습니다. 두 번째 시발체에는 하나 또는 그 이상의 이단 뉴클레오타이드(non-canonical nucleotides)가 들어 있는 5' 부분이 들어 있고, 첫 번째 연장 결과물의 부분에 대해 상보적인 3' 끝이 들어 있습니다. 그런 다음, 두 번째 시발체를 연장하기 위해, 첫 번째 시발체를 순환적으로 연장하는 데 사용한 처리의 반복을 적용하여, 다수의 두 번째 시발체 연장 결과물을 생성할 수 있습니다. 부분적으로 분해 가능한 시발체가 관련된, 증폭 절차의 추가적인 예들은 US6251639, US6946251, 및 US7824890에 설명되어 있습니다.

[0345]

증폭에서, 알고 있는 서열의 표적 핵산을 따라 서로 근접하게 교잡된, 두 개의 올리고뉴클레오타이드 프로브를 연결할 수 있으며, 이 처리 과정을 일반적으로 "결합(ligation)"이라고 부릅니다. 인접한 올리고뉴클레오타이드 프로브는 라이게이스(ligase, 연결효소) 같은 효소를 사용하여 결합하거나, 또는 결합할 끝(ends)에 반응 그룹을 삽입하는 것과 같이 효소를 사용하지 않고 결합할 수도 있으며, 인접한 올리고뉴클레오타이드의 자유로운

끝을 결합할 수 있는 반응 혼합물 속에서 화학적으로 결합할 수도 있습니다. 첫 번째 결합된 올리고뉴클레오타이드 프로브는 첫 번째 결합 증폭 결과물을 형성합니다. 첫 번째 결합 증폭 결과물은 변성 방법을 사용하여 분리(dissociation)하면, 올리고뉴클레오타이드 프로브의 다른 쌍을 결합하기 위해, 주형 역할을 할 표적 핵산이 자유롭게 됩니다. 결합 및 해제 과정을 반복하면 결합된 증폭 결과물의 다수 복사본이 생성됩니다. 효소를 사용하지 않고, 인접한 올리고뉴클레오타이드를 결합하는 많은 방법이 해당 기술 분야에 알려져 있습니다. 쌍 결합 물질(예를 들어, 자외선 방사선, N-cyanoimidazole, cyanogen bromide, 및 1-ethyl-3-(3-dimethylaminopropyl)-carbodiimide hydrochloride)을 사용하는 방법과 서로 자동으로 반응하여 결합된 올리고뉴클레오타이드 결과물을 형성하는, 반응 그룹(reactive groups)이 있는, 뉴클레오타이드의 쌍을 이용하는 방법 등이 있으나, 이런 것들에만 국한되지는 않습니다. 반응 그룹 쌍의 예에는 인접한 올리고뉴클레오타이드에 대해 3' -phosphorothioate 그룹과 반응하기 위해, 하나의 올리고뉴클레오타이드에 대한 5' -tosylate 또는 5' -iodo 그룹이 포함되나, 이런 것들만 있는 것은 아닙니다.

[0346]

일부 구현에서, 하나 또는 둘 모두의 올리고뉴클레오타이드 프로브에는 채움 서열(stuffer sequence) 또는 가변 스페이스 서열(variable spacer sequence)이 들어 있습니다. 이런 서열은 각 프로브 세트에 대해 다른 길이를 갖도록 고안된 것으로, 표적 특정한 길이를 갖고 있는 결합 결과물(ligation product)이 생성되도록 합니다. 결합 후에, 지정된 길이의 올리고뉴클레오타이드를, PCR 또는 LAMP 같은 방법으로, 지수 함수적으로 증폭할 수 있습니다. 일부 구현에서, 결합된 올리고뉴클레오타이드 결과물의 식별, 정화, 정량화 또는 탐지에 도움이 되도록, 프로브에 탐지 가능한 표식(예, 형광 표식, 전기화학 표식, 자기 비드, 나노입자)을 함유할 수 있습니다. 올리고뉴클레오타이드 프로브는 자신의 구조물에 선택적으로 다음을 포함할 수 있습니다: 고체 지지물(예, 마이크로어레이(microarrays), 마이크로비드(microbeads), 나노입자)에서 차후 캡처를 위해 고안된 고정 뉴클레오타이드 서열(anchoring oligonucleotide sequences), 결합된 결과물(예, 자기 입자, 올리고뉴클레오타이드 코딩 서열)의 농축 또는 조작을 촉진하는 분자 핸들(molecule handles), 결합된 결과물의 차후 2차 증폭을 DNA 또는 RNA 증합효소 같은 효소를 통해 용이하게 하기 위한 촉진자 서열(promoter sequences). 일부 구현에서, 신속하게 진행되는 결합 반응(ligation reaction)은 관심 표적에 대해 특정적이며, 각 표적에 대해 결합된 결과물의 다수 복사본을 생성하여, 탐지 가능한 신호가 증폭됩니다. 일반적으로, 화학적 결합 반응은, 일부 차후 반응에서 증합효소 같은 효소를 사용할 수도 있지만, 외부에서 추가된 라이게이스(ligases, 결합효소)나 추가적인 효소가 필요 없습니다. 신호되는 결합 화학 방식은 일상적인 제조 기법에 쉽게 통합할 수 있는 것으로, 저장하는 동안 안정적이라야 하며, 올바르게 고안된 결합 프로브 세트에 통합할 때, 표적 특정한 결합에 대해 큰 선호도를 보일 수 있어야 합니다. 표적의 증폭에는 결합 결과물의 전환(turnover)이 포함될 수도 있습니다. 이 전환에서 결합 결과물은 주형 또는 표적 핵산에 대해 별도의 결합 프로브보다 더 낮은 친화성 또는 비교할 만한 친화성을 갖습니다. 그러므로, 교잡된 프로브의 결합에 대해, 결합 결과물이 표적에서 방출되고, 표적을 자유롭게 하여, 표적이 새 결합 반응을 위해 주형 역할을 할 수 있게 됩니다. 효소를 사용하지 않는 증폭 전략의 추가적인 예들은 US7033753, US5843650, US20100267585, 및 US20080124810에 제공되어 있습니다. 이런 특허들은 모든 용도에 대해 그 자체로서 참조에 의해 본 문서에 완전히 통합되었습니다.

[0347]

핵산 증폭은 본 문서에 공개된 기기로 신속하게 수행할 수 있습니다. 일부 구현에서, 핵산 증폭 처리는 기기에서 시료를 받은 후, 0.1 초 내에, 0.5 초 내에, 1 초 내에, 5 초 내에, 10 초 내에, 20 초 내에, 30 초 내에, 45 초 내에, 1 분 내에, 1 분 30 초 내에, 2 분 내에, 3 분 내에, 4 분 내에, 5 분 내에, 7 분 내에, 10 분 내에, 15 분 내에, 20 분 내에, 30 분 내에, 45 분 내에, 1 시간 내에, 90 분 내에, 2 시간 내에, 3 시간 내에, 5 시간 내에, 6 시간 내에, 8 시간 내에, 12 시간 내에, 18 시간 내에, 24 시간 내에, 36 시간 내에, 또는 48 시간 내에 완료할 수도 있습니다.

[0348]

시료 처리 장치는 하나 또는 그 이상의 추가 시료 처리 단계를 수행할 수도 있습니다. 추가적인 시료 처리 단계에는 하나 또는 그 이상의 시료 준비 및/또는 분석 검사 단계가 포함될 수도 있습니다. 추가적인 시료 처리 단계는 증폭 단계 전에, 동시에, 및/또는 이후에 발생할 수도 있습니다. 추가적인 시료 처리 단계는 증폭 단계에서 사용한 것과 동일한 시료를 이용할 수도 있으며 또는 증폭 단계에서 사용한 것과 다른 시료를 사용할 수도 있습니다. 추가적인 시료 처리 단계는 하나 또는 그 이상의 피분석물의 유무 및/또는 농도를 나타낼 수도 있는, 하나 또는 그 이상의 신호를 발생할 수도 있습니다. 신호는 시료 처리 장치 내에서 분석되거나 분석되지 않을 수도 있습니다. 신호는 외부 기기에 전달되고, 외부 기기는 하나 또는 그 이상의 피분석물의 유무 및/또는 농도를 계산하기 위해 신호를 분석하거나 분석하지 않을 수도 있습니다. 일부 예에서, 피분석물의 수준에는 하나 또는 그 이상의 단백질 수준, 하나 또는 그 이상의 유전자 표지자의 유무, 하나 또는 그 이상의 핵산 표적물의 수준, 또는 하나 또는 그 이상의 생체 분자의 변경 상태 등이 포함될 수 있습니다(예를 들어, 메틸화(methylation) 같은 핵산 변형; 인산화(phosphorylation), 아세틸화(acetylation), 수모화(sumoylation) 같은

단백질 변형; 그리고 해당 기술 분야에 알려진 기타 변형). 이런 피분석물 수준은 피험자의 진단, 예후, 및/또는 치료에 사용할 수도 있습니다. 일부 구현에서, 이런 피분석물 수준은 피험자의 신원을 식별하는 데 사용할 수도 있습니다. 피분석물 수준은 피험자의 유전자 서명, 피험자의 생체 정보, 피험자의 생리적 파라미터, 및/또는 피험자에 대한 추가적인 정보와 함께 사용할 수 있습니다.

[0349] 시료 처리 장치는 하나 또는 그 이상의 탐지 단계를 수행할 수도 있습니다. 일부 구현에서, 탐지에는 증폭 처리 및/또는 기타 시료 처리 단계에서 발생한 하나 또는 그 이상의 신호에 대한 탐지가 포함될 수 있습니다. 이런 탐지는 핵산 증폭 및/또는 기타 시료 처리 단계 전에, 동시에, 또는 이후에 발생할 수도 있습니다.

[0350] 일부 구현에서, 탐지 단계에는 핵산 증폭 및/또는 기타 시료 처리 단계에서 발생한 하나 또는 그 이상의 신호에 대한 탐지가 포함될 수 있습니다. 이런 광학적 신호에는 발광(luminescence), 화학적 발광, 형광 발광, 인광(luminescence), 또는 기타 가시 신호가 포함될 수 있습니다. 이런 탐지에는 가시광선 신호, 자외선 신호, 적외선 신호, 또는 먼적외선 신호(far-infrared signal) 등과 같은 전자기 스펙트럼이 포함될 수 있으나, 이런 것들에만 국한되지는 않습니다.

[0351] 일부 구현에서, 탐지 단계에는 시료의 온도 탐지 또는 시료에 대한 열 조절기(thermal controller)의 온도 탐지 등이 포함될 수 있습니다. 이런 탐지된 온도는 실시간으로, 연속적으로, 고정된 간격으로, 또는 원하는 범위로 온도를 유지하기 위해 이벤트에 응답하여, 측정할 수 있습니다.

[0352] 탐지 단계는 기기에서 발생할 수도 있습니다. 일부 구현에서, 시료 처리 장치는 시료를 받아 들이고, 시료에 대해 핵산 증폭을 수행하고, 시료에 대한 핵산 증폭으로부터 신호를 탐지할 수도 있습니다. 일부 예에서, 시료 처리 장치는 또한 하나 또는 그 이상의 추가 시료 처리 단계를 시료에 대해 수행할 수도 있습니다. 예를 들어, 시료 처리 장치는 시료에 대해 하나 또는 그 이상의 추가적인 분석 검사를 수행할 수도 있습니다.

[0353] 하나 또는 그 이상의 탐지된 신호를 기기에서 전송할 수도 있습니다. 일부 구현에서, 기기에서 전송된 데이터는 핵산 증폭에서 나온 신호를 포함하여, 탐지된 신호를 대표할 수도 있습니다. 이 데이터는 선처리하거나 분석하지 않은, 미가공 데이터로 전송될 수도 있습니다. 일부 구현에서, 데이터는 선처리한 후에(예, 데이터 형식 변경), 그러나 분석하지 않고, 전송할 수도 있습니다. 일부 구현에서, 데이터는 기기에서 분석한 후에 전송할 수도 있습니다. 전송된 데이터는 이후에 처리 및/또는 분석되거나 되지 않을 수도 있습니다. 유전자는 기기에서 서열화되거나 또는 기기 외부에서 서열화될 수도 있습니다. 전송된 데이터에는 서열화된 유전자 부분에 대한 데이터가 포함될 수도 있습니다.

[0354] 데이터는 외부 기기에 전송될 수도 있습니다. 데이터에 대한 선처리 및/또는 분석이 외부 기기에서 발생할 수도 있습니다. 일부 구현에서, 분석은 시료 처리 장치와 외부 기기 모두에서 발생할 수도 있습니다. 그렇지 않은 경우, 분석은 외부 기기에서 발생하지 않고 시료 처리 장치에서 발생할 수도 있으며, 또는 분석은 시료 처리 장치에서 발생하지 않고 외부 기기에서 발생할 수도 있습니다.

[0355] 일부 구현에서, 분석에는 시료를 대표하는 계놈의 하나 또는 그 이상의 부분을 서열화할 수도 있습니다. 이런 서열화는 시료 처리 장치에서 및/또는 외부 기기에서 발생할 수도 있습니다. 이런 서열화는 탐지된 신호를 받은 후에 또는 동시에 발생할 수도 있습니다. 이런 서열화는 탐지된 신호를 받은 직후에 발생할 수도 있으며 또는 신호를 탐지한 후에 시간이 좀 경과된 후에 발생할 수도 있습니다. 이런 서열화는 해당 신호를 탐지한 후, 0.1 초 내에, 0.5 초 내에, 1 초 내에, 5 초 내에, 10 초 내에, 20 초 내에, 30 초 내에, 45 초 내에, 1 분 내에, 1 분 30 초 내에, 2 분 내에, 3 분 내에, 4 분 내에, 5 분 내에, 7 분 내에, 10 분 내에, 15 분 내에, 20 분 내에, 30 분 내에, 45 분 내에, 1 분 내에, 90 분 내에, 2 시간 내에, 3 시간 내에, 5 시간 내에, 6 시간 내에, 8 시간 내에, 12 시간 내에, 18 시간 내에, 24 시간 내에, 36 시간 내에, 또는 48 시간 내에 완료할 수도 있습니다. 일부 구현에서, 이런 서열화는 언급된 시간을 포함하여, 시료 처리 장치에서 시료를 받은 시간부터, 임의의 시간 내에 완료될 수도 있습니다.

[0356] 유전자 서명은 시료를 기반으로 생성할 수도 있습니다. 유전자 서명은 핵산 증폭한 시료를 기반으로 생성할 수도 있습니다. 유전자 서명은 완전히 또는 부분적으로 서열화한, 피험자의 계놈을 기반으로 생성될 수 있습니다. 완전 서열화 또는 부분 서열화는 받은 시료를 기반으로 결정할 수 있습니다. 유전자 서명은 선(prior) 증폭이 있거나 없이, 엔도뉴클리에이스(endonuclease) 처리 또는 엑소뉴클리에이스(exonuclease) 처리한 시료를 기반으로 생성할 수도 있습니다. 엔도뉴클리에이스 처리(endonuclease treatment)에는, 제한 조각 길이 다형성 분석(restriction fragment length polymorphism analysis)에 사용되는 것처럼, 제한 엔도뉴클리에이스 처리가 포함됩니다. 시료는 하나 또는 그 이상의 이런 방법으로 순차적으로 또는 동시에 처리될 수 있으며, 시료를 둘 또

는 그 이상의 부분표본으로 나눌 수도 있습니다(예, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 25, 50, 또는 그 이상의 부분표본). 일부 구현에서, 유전자 서명에는 둘 또는 그 이상의 서로 다른 종류의 ISCs를 포함할 수 있으며, 각각의 ISC 종류는 다양한 처리를 통해 결정될 수 있습니다.

[0357] 일부 구현에서, 유전자 서명은 피험자의 유전자 서열을 나타내는 미가공 데이터(raw data)가 될 수도 있습니다. 유전자 서명은 계산이나 처리가 필요 없을 수도 있습니다.

[0358] 그렇지 않은 경우, 유전자 서명은 피험자의 유전자 서열을 기반으로, 계산, 알고리즘, 또는 해시(hash)를 이용하여 생성될 수도 있습니다. 유전자 서명에는 피험자로부터 수집한 생물학적 시료의 컴퓨터 표현(computer representation)이 포함될 수 있습니다. 컴퓨터 표현(computer representation)은 계산, 알고리즘, 해시, 또는 기타 종류의 컴퓨터 표현을 기반으로 할 수도 있습니다. 유전자 서명에는 유전자 서열을 나타내는 데이터의 비트가 포함될 수도 있습니다. 유전자 서명은 이진 코드, 문자열, 및/또는 데이터의 기타 형식을 기반으로 할 수도 있습니다. 유전자 서명은 피험자에 대해 고유할 수도 있습니다. 유전자 서명은 피험자를 고유하게 나타낼 수 있는 충분한 길이가 되거나 충분히 복잡할 수도 있습니다. 유전자 서명은 시료의 서열화된 부분의 해시(hash)가 될 수도 있습니다.

[0359] 유전자 서명은 시료 처리 장치에서 생성하거나 기기의 외부에서 생성할 수도 있습니다. 일부 예에서, 유전자 서명은 시료 처리 장치와 통신할 수 있는 외부 기기에서 생성할 수도 있습니다. 유전자 서명은, 선택적으로, 시료 처리 장치와 통신하지 않는, 외부 기기에서 생성될 수도 있습니다. 유전자 서명은 클라우드 컴퓨팅 기반 인프라에서 생성될 수도 있습니다. 유전자 서명은 유전자 서명 생성 기기에서 전송될 수도 있습니다. 예를 들어, 유전자 서명이 시료 처리 장치에서 생성된 경우, 이 유전자 서명을 외부 기기로 전송할 수 있습니다. 유전자 서명이 외부 기기에서 생성되었다면, 이 유전자 서명을 다른 외부 기기 또는 시료 처리 장치로 전송할 수도 있습니다.

[0360] 유전자 서명은 프로세서를 사용하여 생성될 수도 있습니다. 프로세서는 피험자와 관련된 유전자 정보를 받을 수도 있습니다. 유전자 정보는 피험자의 유전 정보를 사용하여 서열화될 수도 있습니다. 프로세서는 하나 또는 그 이상의 코드, 논리, 또는 컴퓨터 판독 가능 매체에 저장된 명령 등을 구현할 수도 있으며, 이렇게 하여 유전자 서명을 생성할 수도 있습니다.

[0361] 유전자 서명의 생성은 신속하게 발생할 수도 있습니다. 일부 예에서, 유전자 서명은 피험자에 대한 유전자 정보를 받은 후, 0.1 초 내에, 0.5 초 내에, 1 초 내에, 5 초 내에, 10 초 내에, 20 초 내에, 30 초 내에, 45 초 내에, 1 분 내에, 1 분 30 초 내에, 2 분 내에, 3 분 내에, 4 분 내에, 5 분 내에, 7 분 내에, 10 분 내에, 15 분 내에, 20 분 내에, 30 분 내에, 45 분 내에, 1 분 내에, 90 분 내에, 2 시간 내에, 3 시간 내에, 5 시간 내에 생성될 수 있습니다. 유전자 서명은 시료 처리 장치에서 시료를 받은 후, 0.1 초 내에, 0.5 초 내에, 1 초 내에, 5 초 내에, 10 초 내에, 20 초 내에, 30 초 내에, 45 초 내에, 1 분 내에, 1 분 30 초 내에, 2 분 내에, 3 분 내에, 4 분 내에, 5 분 내에, 7 분 내에, 10 분 내에, 15 분 내에, 20 분 내에, 30 분 내에, 45 분 내에, 1 분 내에, 90 분 내에, 2 시간 내에, 3 시간 내에, 5 시간 내에, 6 시간 내에, 8 시간 내에, 12 시간 내에, 18 시간 내에, 24 시간 내에, 36 시간 내에, 또는 48 시간 내에 생성될 수 있습니다.

[0362] 유전자 서명은 메모리에 저장할 수도 있습니다. 유전자 서명은 하나 또는 그 이상의 데이터베이스에 저장할 수도 있습니다. 유전자 서명은 클라우드 컴퓨팅 기반 인프라에 저장할 수도 있습니다. 하나 또는 그 이상의 데이터베이스에는 클라우드 컴퓨팅 인프라가 있을 수 있습니다. 유전자 서명은 하나 또는 그 이상의 기기로 접근(엑세스)할 수 있습니다.

[0363] 추가적인 정보를 유전자 서명과 연관 지을 수 있습니다. 추가 정보에는 시료를 제공한 피험자에 관련된 정보, 생성한 유전자 서명의 소유자에 관련된 정보 등이 포함될 수 있습니다. 추가 정보에는 본 문서의 다른 곳에서 설명된 정보도 포함될 수 있습니다. 그림 3에는 추가 정보가 연결된 유전자 서명의 예가 표시되어 있습니다.

[0364] 유전자 서명과 추가 정보로, 하나 또는 그 이상의 데이터 저장소를 생성할 수도 있습니다. 유전자 서명은 데이터 저장소에 대한 키 또는 인덱스를 제공할 수 있습니다. 일부 구현에서, 데이터 저장소는 전자 의료 기록 데이터베이스가 될 수도 있습니다. 다른 구현에서, 데이터 저장소는 금융 기록 데이터베이스가 될 수도 있습니다. 데이터 저장소는 다른 종류의 보건 또는 금융 등에 대한 데이터베이스, 또는 본 문서의 다른 곳에서 설명된 것들이 포함되어 있는 신원 확인용 데이터베이스가 될 수 있습니다. 일부 구현에서, 데이터 저장소는 하나의 데이터베이스가 들어 있거나 또는 연관되어 있을 수 있습니다. 일부 구현에서, 데이터 저장소는 2, 3, 또는 그 이상의 데이터베이스가 들어 있거나 또는 연관되어 있을 수 있습니다.

[0365] 일부 구현에서, 데이터 저장소를 만드는 방법이 제공될 수도 있습니다. 이런 방법에서, 피험자의 유전자 서명을



피험자에 대한 적어도 하나의 추가적인 정보와 연관 지을 수 있습니다. 여기에서 유전자 서명은 해당 피험자의 적어도 하나의 핵산 분자가 들어 있을 것으로 생각되는 생물학적 시료에서 얻을 것이며, 및/또는 적어도 하나의 해당 핵산 분자에서 서명을 생성하고, 여기에서 해당 유전자 서명은 해당 피험자의 신원을 나타내는 것입니다. 이 방법에는 하나 또는 그 이상의 데이터베이스에 유전자 서명과 추가 정보를 저장하는 기능이 포함될 수도 있습니다. 추가 정보에는 피험자에 대한 정보, 피험자의 의료 기록, 피험자의 금융 기록, 또는 본 문서의 다른 곳에서 설명된 기타 정보가 포함될 수도 있습니다.

[0366] 일부 구현에서, 다수의 피험자의 유전자 서명이 들어 있는 데이터 저장소를 만드는 방법에서, 각 피험자의 유전자 서명에는 피험자에 대한 동일한 유전 요소(성분)에 대한 정보가 들어 있습니다.

[0367] 유전자 서명은 연관된 추가 정보에 대한 고유한 식별자로 사용할 수도 있습니다. 예를 들어, 유전자 서명은 연관된 의료 기록에 대한 고유한 식별자가 될 수도 있습니다. 유전자 서명은 연관된 금융 기록에 대한 고유한 식별자가 될 수도 있습니다. 유전자 서명은 피험자에 관련된 임의의 정보에 대한 고유한 식별자가 될 수도 있습니다. 유전자 서명은 피험자의 의료 또는 금융 기록 같은, 피험자에게 관련된 정보가 들어 있는 데이터베이스의 인덱스가 될 수도 있습니다. 유전자 서명은 하나 또는 그 이상의 데이터베이스에 저장할 수 있으며, 데이터베이스에 들어 있는, 피험자의 의료 및/또는 금융 기록 같은 추가 정보와 연결할 수도 있습니다.

[0368] 그림 5에는 다수의 성분(구성요소)으로 이루어진 식별자의 예가 표시되어 있습니다. 식별자에는 적어도 하나의 정적 성분 501 및/또는 적어도 하나의 동적 성분 502가 포함될 수 있습니다. 정적 성분의 한 예는 유전자 서명 503이 될 수 있습니다. 동적 성분의 예에는, 프로테옴 서명 504, 메타볼로믹 서명(metabolomic signature) 같은 동적 생물학적 서명, 또는 피험자의 하나 또는 그 이상의 피분석물의 수준, 피험자의 생리 특성, 또는 피험자의 개인적 특성 등에 관련된 서명 등이 포함될 수 있습니다.

[0369] 식별자의 정적 성분은 고정될 수 있습니다. 정적 성분은 변하지 않을 수도 있습니다. 예를 들어, 피험자의 유전자 서명이 고정될 수도 있습니다. 식별자의 동적 성분은 변할 수도 있습니다. 예를 들어, 피험자 내에서 다양한 단백질의 수준은 변할 수 있습니다. 일부 예에서, 피험자의 프로테옴 서명은 예상되는 방식으로 변할 수도 있습니다. 다른 한 예에서, 피험자 내에서 다양한 대사 물질(metabolites)의 수준은 변할 수 있습니다. 피험자의 메타볼로믹 서명(metabolomic signature)은 예상되는 방식으로 변할 수도 있습니다.

[0370] 식별자는 알고리즘, 논리, 정적 및/또는 동적 성분의 해시(hash)를 기반으로 생성할 수도 있습니다. 일부 예에서, 단일 식별자를 정적 및 동적 성분의 조합을 기반으로 생성할 수도 있습니다. 그렇지 않은 경우, 식별자 성분들은 정적 및 동적 성분에 대해 별도로 생성할 수도 있습니다. 개별 식별자 성분들은 서로 연관 짓거나 및/또는 하나를 다른 하나의 끝에 붙일 수도 있습니다.

[0371] 일부 구현에서, 식별자의 정적 성분은 고정되거나 및/또는 변경되지 않을 것으로 기대할 수 있습니다. 예를 들어, 피험자의 유전자 서명은 고유하거나, 해당 피험자에 대해 동일한 상태로 남을 수도 있습니다. 피험자의 명백한 유전자 서명이 변할 경우, 피험자에 대한 인증이 되지 않을 수도 있습니다.

[0372] 식별자의 동적 성분은 변할 수도 있으나, 그러나 하나 또는 그 이상의 규칙에 따라 변할 수 있습니다. 예를 들어, 하나 또는 그 이상의 동적 성분의 (변화) 추세(trend)는 범위 내에서 예측 가능할 수도 있습니다. 동적 성분의 값의 변화, 동적 성분의 변화율, 또는 동적 성분의 다른 특성은 추세를 보이거나 예측할 수도 있습니다. 일부 구현에서, 동적 성분에는 알려진 또는 예측 가능한 궤적(trajectory)이 있을 수도 있습니다. 한 예에서, 알려진 또는 예측된 궤적은 해당 추세의 기술 분야의 지식을 기반으로 할 수도 있습니다. 예를 들어, 특정 단백질의 수준은 일반적으로 특정 비율로 변한다는 것이 알려져 있을 수도 있습니다.

[0373] 예측된 궤적은 특정 추세의 지식을 기반으로 할 수도 있습니다. 예를 들어, 사람이 나이가 들면, 특정 피분석물이 특정 범위 내로 떨어진다는 것이 알려져 있을 수도 있습니다. 유사하게, 특정 연령에 대해, 사람의 키는 예상되는 비율로 증가할 수도 있다는 것을 예상할 수 있습니다.

[0374] 일부 예에서, 예측된 궤적은 예측 모델을 기반으로 결정될 수도 있습니다. 예측 모델은 수준, 궤적, 추세, 변화율, 피분석물의 변화율의 변화율에 대해 수집한 데이터를 고려할 수도 있습니다. 이런 피분석물의 예에는, 단백질, 핵산(DNA, RNA, 이런 것들의 교잡, mRNA, microRNA, RNAi, EGS, 앤티센스), 대사 물질, 가스, 이온, 입자(결정 포함), 저분자 및 이런 것들의 대사 물질, 원소(요소), 독소, 효소, 지질, 탄수화물, 프리온, 형성된 요소(예, 세포성 물질(예, 전세포, 세포 조각, 세포 표면 표지자)), 또는 생체 정보(지문, 홍채 또는 망막 스캔, 음성, 또는 본 문서의 다른 곳에서 설명된 기타) 또는 생리 파라미터(예, 심박동, 혈압, 키, 체중, 또는 본 문서의 다른 곳에서 설명된 기타) 등과 같은 추가 정보가 있습니다. 일부 구현에서, 예측 모델은 유전자 발현 변

화(gene expression changes)의 지표(indicators)와 연관된 데이터를 고려할 수도 있습니다. 유전자 발현 변화의 지표에는, 전사 결과물(예, RNA, mRNA, miRNA, piRNA, rRNA)과 단백질 같은, 유전자 발현 결과물의 절대 수준 또는 상대 수준의 변화량; 메틸화(methylation) 같은, DNA의 화학적 변화; 메틸화(methylation), 아세틸화(acetylation), 및 인산화(phosphorylation)에 의한, 히스톤의 화학적 변화; 일반적으로, 또는 하나 또는 그 이상의 특정 위치에서, DNA 결합 단백질의 수준의 변화량 등이 포함되나, 이런 것들에만 국한되지는 않습니다. DNA 결합 단백질에는 히스톤, 전사 인자(transcription factors), 중합효소, 및 세포 신호 단백질(cell signaling protein) 등이 포함되나 이것들에만 국한되지는 않습니다. 정보 피드백은 이 모델의 예측 능력을 향상시키는 데 도움될 수도 있습니다. 그러므로, 예측 모델은 자기 학습할 수도 있습니다.

[0375]

예측 모델은 개인에 대해 수집한 이전 정보를 기반으로 해당 개인으로 향할 수도 있습니다. 예를 들어, 예측 모델은 개인의 다양한 피분석물의 수준이 과거에 어떻게 변동되었는지를 고려할 수 있습니다. 다른 한 예에서, 예측 모델은 개인의 신장이 과거에 증가한 비율을 고려할 수 있습니다. 또한, 예측 모델은 모집단(인구) 내에서 일반 집단(인구) 또는 특정 그룹으로 향할 수도 있습니다(예를 들어, 연령, 성별, 질환, 가족 이력, 특정 유전자 표지자 또는 특징, 환경, 지리적 위치, 생리적 특징(예, 심박동, 혈압), 식습관, 운동 습관, 기타 생활 습관, 기타 인구학적 정보). 예를 들어, 한 개인이 40대 중반의 남성이고, 당뇨병을 갖고 있을 경우, 예측 모델은 당뇨병을 갖고 있는 40대 중반의 남성들에 대한 데이터를 추출할 수 있습니다. 예측 모델은 40대 중반의 당뇨병 남성들의 하나 또는 그 이상의 피분석물에 대한 궤적을 예측할 수도 있습니다. 예측 모델은 추가적으로 또는 다른 방식으로, 당뇨병 남성의 예의 경우, 혈당 및/또는 당화 헤모글로빈(glycated hemoglobin) 같은 것에 대해, 개인의 과거 측정값을 기반으로 궤적을 예측할 수 있습니다. 그룹들 또는 인자들의 다양한 조합을 예측 모델에서 고려할 수도 있습니다. 피드백은 개인, 하나 또는 그 이상의 그룹, 또는 일반 모집단(인구)에 대해 특정될 수도 있습니다.

[0376]

일부 예에서, 예측 모델은 서로 다른 피분석물, 유전자 특징, 생체 정보, 및/또는 생리 파라미터 같은 것들이 서로 어떻게 상호작용 하는지를 고려할 수도 있습니다. 예를 들어, 예측 모델은 첫 번째 피분석물의 농도가 증가할 때, 두 번째 피분석물이 감소할 것이라고 예측할 수도 있습니다. 추가 예에서, 예측 모델은 첫 번째 유전자 서열을 갖고 있는 사람에 대해, 첫 번째 피분석물의 증가가 두 번째 피분석물의 감소와 연관되어 있고, 반면에 두 번째 유전자 서열을 갖고 있는 사람에 대해, 첫 번째 피분석물의 증가가 두 번째 피분석물의 증가와 연관되어 있다는 것을 파악할 수도 있습니다. 다른 한 예에서, 예측 모델은 피험자의 체중이 증가하면, 피분석물의 수준이 증가할 것이라는 예측을 할 수 있습니다. 그러므로, 동적 성분은 격리된(독립적) 상태로, 또는 다른 동적 성분과 함께 비교할 수도 있습니다. 예를 들어, 두 개의 피분석물은 예측된 궤적 내에 함께 있는지 탐지하기 위해 사전 수집한 피분석물에 대해 비교할 수 있습니다(예, 첫 번째 피분석물의 수준이 증가하면, 두 번째 피분석물의 수준이 감소합니다). 예측 모델은 하나 또는 그 이상의 생체 특징들 사이에 상호 관계를 만들 수 있습니다. 예측 모델은 동적 생체 변화의 표준 지식의 영역을 초과하는, 증가된 복잡성에 대해 예측할 수 있습니다.

[0377]

예측 모델은 값, 궤적, 집계된 기록의 변화율에 대한 변화율을 예측할 수 있는 소프트웨어가 될 수도 있습니다. 프로세서는 예측 모델에 대해 하나 또는 그 이상의 단계를 수행할 수도 있습니다.

[0378]

특정 극단적인 변화 또는 예측 불가능한 변화는 신원 확인에 대해 적신호(red flag)를 발생할 수도 있습니다. 또한, 수준이 변할 것으로 기대되었지만 긴 시간 동안 절대로 변하지 않은 경우, 이런 경우도 적신호(red flag)를 나타내는 것일 수도 있습니다. 수용 가능한 동적 범위는 변화의 크기, 상대적인 변화율, 추세 분석, 또는 기타 정보를 기반으로 할 수도 있습니다. 다른 동적 성분이 다른 방식으로 변경되거나 변경되지 않을 수 있습니다.

[0379]

일부 구현에서, 동적 성분은 동적 생물학적 서명이 될 수도 있습니다. 동적 생물학적 서명은 피험자의 시료를 기반으로 생성할 수도 있습니다. 동일한 시료를 동적 생물학적 서명과 유전자 서명을 생성하는 데 사용할 수도 있습니다. 그렇지 않은 경우, 다른 시료를 동적 생물학적 서명과 유전자 서명을 생성하는 데 사용할 수도 있습니다. 일부 예에서, 다수의 시료를 제공할 수 있으며, 유전자 서명 및/또는 동적 생물학적 서명은 하나 또는 그 이상의 다수의 시료에서 파생될 수도 있습니다. 예를 들어, 혈액 시료와 모발 시료를 수집할 수도 있습니다. 혈액과 모발의 유전자 서명 모두를 생성할 수도 있습니다. 유전자 서명은 비교할 수도 있으며 서로 일치하는지 결정할 수도 있습니다. 유전자 서명들이 일치할 경우, 혈액과 모발이 동일한 사람의 것이라는 것을 알 수 있습니다. 일부 구현에서, 혈액과 모발 모두의 동적 생물학적 서명을 생성할 수도 있습니다. 동적 생물학적 서명들을 비교할 수 있습니다. 일부 예에서, 동적 생물학적 서명은 동시에 수집한 경우 일치할 것으로 예상할 수 있습니다. 그렇지 않은 경우, 동적 생물학적 서명들은 서로 다른 종류의 시료에서 얻은 경우, 특정 양 또는 백분율로 차감될(offset) 것으로 예상할 수 있습니다. 일부 예에서, 동적 생물학적 서명들은 예측된 궤적 내에 있는지 결



정하기 위해 사전 수집한 생물학적 서명과 비교할 수도 있습니다. 이런 예측된 궤적은 시료 종류를 기반으로 결정될 수도 있습니다.

[0380] 일부 구현에서, 예측된 궤적은 하나 또는 그 이상의 피분석물에 대한 하나 또는 그 이상의 이전 분석으로 계산됩니다. 나중에 시료와 비교하기 위해, 궤적을 예측하기 위한 용도로 분석할 수 있는 피분석물들의 비제한적인 예들에는, 단백질, 핵산(DNA, RNA, tRNA, miRNA, piRNA, 및 기타 DNA 전사 결과물), 대사 물질, 가스, 이온, 입자(결정 포함), 저분자 및 이런 것들의 대사 물질, 원소(요소), 독소, 효소, 지질, 탄수화물, 프리온, 동위원소, 약물, 약물 대사 물질, 및 형성된 요소(예, 전세포, 세포 조각, 세포 표면 표지자 등과 같은 세포 물질) 등이 포함됩니다. 일반적으로, 궤적은 알려져 있는 기준 수준 및 알려져 있는 시간 변화 성분이 있는 피분석물에 대해 계산됩니다. 예를 들어, 텔로머(telomeres)는 염색체의 끝을 형성하는 반복성 요소이며, 주어진 조직에서 세포 분할 비율에 비례하여 점진적으로 짧아지고, 나이에 따라 단축됩니다. 둘 또는 그 이상의 시점에서 수집한 혈액 같은 시료 종류에서 텔로머 길이를 분석하면, 개인의 텔로머 길이의 쇠퇴 비율을 확인할 수 있습니다. 그렇지 않은 경우, 단일 기준점 또는 일반적인 텔로머 수축 비율에 대한 지식을 사용하여, (쇠퇴) 비율을 추정할 수 있습니다. 나중에 동일한 개인으로부터 수집한 유사한 시료에서, 통계적 오류 정도 내에서, 텔로머의 예상 길이를 계산하는 데 이 비율을 사용할 수 있습니다. 과거와 미래의 시료 사이에 예측 및 비교의 토대를 만들기 위해, 충분히 예측 가능한 방식으로 증가, 감소, 또는 순환하는, 다른 피분석물, 수준 또는 특성에 대해, 비슷한 예측을 할 수 있습니다. 일부 구현에서, 특정 개인을 확정적으로 신원 확인하려면, 하나 또는 그 이상의 피분석물들의 예측된 궤적과 테스트 시료의 수준이 일치해야 합니다. 추세 데이터는 긍정적인 신원 확인을 위해 유전자 서명과 결합하거나, 선택적으로 다른 데이터와 결합해야 할 수도 있습니다.

[0381] 식별자(identifier)는 추가적인 정보 505와 연관 지을 수도 있습니다. 식별자는 피험자의 의료 및/또는 금융 기록과 연관 지을 수 있으며, 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된, 피험자의 다른 종류의 정보와 연관 지을 수도 있습니다.

[0382] 일부 구현에서, 식별자에는 단일 성분만 있을 수도 있습니다. 단일 성분은 정적 성분일 수도 있습니다. 정적 성분은 유전자 서명일 수도 있습니다. 그렇지 않은 경우, 단일 성분은 동적 성분일 수도 있습니다. 동적 성분은 프로테옴 서명(proteomic signature)일 수도 있습니다. 식별자에는 하나, 둘 또는 그 이상의 정적 성분, 및/또는 하나, 둘 또는 그 이상의 동적 성분이 포함될 수도 있습니다.

[0383] 유전자 서명 사용

[0384] 유전자 서명 같은 식별자는 신원 확인용으로 편리합니다. 유전자 서명은 피험자를 식별할 수도 있습니다. 유전자 서명은 피험자에 대한 고유한 식별자가 될 수 있으며 피험자에 대한 정보를 추적하는 데 유용할 수도 있습니다.

[0385] 일부 구현에서, 다수 피험자들의 유전자 서명은 각 피험자의 유전자 서명을 생성하는 방법과 동일한 유전자 요소를 사용하여 준비할 수 있습니다. 예를 들어, 다수의 피험자들에 대해, 각 피험자에 대해 동일한 ISC를 검사하여, 각각 동일한 형식으로/동일한 요소(그러나 각각의 ISC에서 서로 다른 대립 형질 / 변형체가 들어 있을 수도 있음)에 대한 정보를 갖고 있는, 유전자 서명을 다수의 피험자들에 대해 생성합니다. 다른 예에서, 다수의 피험자들에 대해, 각 개인으로부터 얻은 게놈 DNA의 동일한 섹션을 검사하여, 다수의 피험자들에 대한 유전자 서명을 생성합니다. 각 유전자 서명에는 게놈 DNA의 동일한 섹션에 대한 정보가 들어 있습니다. 일부 구현에서, 본 문서에 제공된 방법 또는 시스템에서, 동일한 형식으로 되어 있으며 / 동일한 유전자 요소(same genetic elements)에 대한 정보가 들어 있는, 유전자 서명을 다수의 피험자들에 대해 사용하거나 및/또는 비교합니다.

[0386] 일부 구현에서, 피험자에 대해 각각의 유전자 서명을 생성하기 위해, 동일한 유전자 요소를 사용하여, 단일 피험자에 대해 다수의 유전자 서명을 준비합니다. 예를 들어, 특정한 한 때에 특정 피험자에 대해 특정 ISCs를 검사하여 해당 피험자에 대한 첫 번째 유전자 서명을 생성할 경우, 두 번째 때에 동일한 ISCs를 검사하여 해당 피험자에 대한 두 번째 유전자 서명을 생성합니다. 일부 구현에서, 본 문서에 제공된 방법 또는 시스템에서, 동일한 형식으로 되어 있으며 / 동일한 유전자 요소(same genetic elements)에 대한 정보가 들어 있는 유전자 서명을, 단일 피험자로부터의 다수의 유전자 서명에 대해 작업할 때, 사용하거나 및/또는 비교할 수 있습니다.

[0387] 신원 확인, 기록 추적

[0388] 그림 6에는 피험자에 대한 정보를 추적하는 데 유전자 서명을 이용하는, 데이터의 예가 표시되어 있습니다.

[0389] 다수의 데이터베이스를 제거할 수도 있습니다. 한 예에서 데이터베이스에는 다수의 레코드가 포함될 수 있습니다. 예를 들어, 데이터베이스에는 GENID1, GENID3, GENID5, GENID7, GENID1 등을 보여주는 기록(레코드)이 포

함될 수 있으며, 여기에서 GENID#은 유전자 서명을 나타냅니다. 추가적인 정보를 유전자 서명과 연관 지을 수 있습니다. 예를 들어, GENID1의 첫 번째 인스턴스(instance)는 NAME1, DOB1, 및 DATA1과 연결할 수 있습니다; GENID3은 NAME3, DOB3, 및 DATA3과 연결할 수 있습니다; GENID5는 NAME 5, DOB5, 및 DATA5와 연결할 수 있습니다; GENID7은 NAME 7, DOB7, 및 DATA7과 연결할 수 있으며, GENID1의 두 번째 인스턴스는 NAME 1, DOB1, 및 DATA9와 연결할 수 있습니다.

[0390]

이런 기록(레코드)은 4 명의 서로 다른 피험자와 연결할 수 있습니다. 4 개의 고유한 유전자 서명(GENID1, GENID3, GENID5, 및 GENID7)을 제공할 수도 있습니다. 한 예에서, 동일한 유전자 서명이 반복될 수도 있습니다(GENID1). 이런 상황에서, 유전자 서명, 이름, 및 출생일이 일치될 수도 있습니다. 데이터는 다를 수도 있습니다. 한 예에서, DATA1에 처음 수집한 데이터가 포함될 수 있고 DATA9에는 두 번째 수집한 데이터가 포함될 수 있습니다. 피험자의 데이터는 변경될 수 있습니다. 일부 예에서, 하나의 피험자에 대해 서로 다른 종류의 데이터를 수집할 수도 있습니다. 다른 예들에서, 동일한 종류의 데이터를 수집하나, 해당 데이터에 의해 표시된 수준은 변할 수도 있습니다. 예를 들어, 의료 기록의 경우, 한 피험자에 대한 하나 또는 그 이상의 피분석물의 수준은 변할 수도 있습니다. 금융 기록의 경우, 피험자의 금융 정보는 변할 수 있습니다.

[0391]

이런 기록은 동일한 시스템(예, 시스템 A)의 일부이거나 또는 다수 시스템에 분산되어 있을 수도 있습니다. 한 예시(illustration)에서, 추가적인 시스템(예, 시스템 B)을 제공할 수 있으며, 이 시스템에도 기록(레코드)가 포함될 수 있습니다. 한 예에서, 시스템 A에는 첫 번째 의료 시스템이 될 수 있으며 시스템 B는 두 번째 의료 기록 시스템이 될 수 있습니다. 예를 들어, 시스템 A는 임상실, 병원, 또는 검사실이 될 수 있으며 시스템 B는 다른 임상실, 병원 또는 검사실이 될 수도 있습니다. 다른 한 예에서, 시스템 A에는 첫 번째 금융 기관이 될 수 있으며 시스템 B는 두 번째 금융 기관이 될 수 있습니다. 예를 들어, 시스템 A는 첫 번째 은행이 될 수 있으며 시스템 B는 두 번째 은행이 될 수 있습니다. 시스템 A와 시스템 B는 서로 다른 종류의 시스템이 될 수도 있습니다(예, 한 시스템은 의료 시스템이고 시스템 B는 금융 시스템이 될 수도 있습니다). 임의의 시스템을 임의의 종류의 응용에 적용할 수 있습니다. 이런 응용에는 보건 관리, 은행 업무, 대사관, 전자 상거래, 개인 또는 대중 교통 서비스, 보안 구축, 장소 액세스, 및/또는 기기 액세스 등이 포함되나 이런 것들에만 국한되지는 않습니다. 임의 개수의 시스템을 제공할 수 있습니다: 1 대 이상, 2 대 이상, 3 대 이상, 4 대 이상, 5 대 이상, 6 대 이상, 7 대 이상, 8 대 이상, 9 대 이상, 10 대 이상, 15 대 이상, 20 대 이상, 30 대 이상, 50 대 이상, 100 대 이상, 200 대 이상, 500 대 이상, 1000 대 이상, 또는 그 이상의 시스템, 그러나 이런 것들에만 국한되지는 않습니다. 다양한 시스템은 다양한 응용의 동일한 종류의 시스템이거나 다른 종류의 시스템일 수도 있습니다.

[0392]

일부 구현에서, 시스템 각각에는 유전자 식별자가 있는 하나 또는 그 이상의 기록 세트가 있을 수도 있습니다. 예를 들어, 시스템 B를 제공할 수도 있습니다. 시스템 B에는 GENID1, GENID4, GENID6, GENID7, 및 GENID10이 있는 기록(레코드)이 포함되어 있을 수도 있습니다. 이런 기록들(레코드들)은 5 명의 서로 다른 피험자와 연결할 수 있습니다. 5 개의 고유한 유전자 서명(GENID1, GENID4, GENID6, GENID7, 및 GENID10)을 제공할 수도 있습니다. 한 예(인스턴스)에서, 동일한 이름(NAME1)이 반복될 수 있으나 서로 다른 유전자 서명들(GENID1, GENID6)이 제공될 수도 있습니다. 일부 예에서, 서로 다른 사람들이 동일한 이름(예, 홍길동)을 가질 수도 있습니다. 그러나, 서로 다른 사람들의 이름이 동일하더라도, 그들은 고유한 자신들의 이름으로 구별될 수 있습니다.

[0393]

단일 시스템 또는 다수 시스템에 대해 한 개인을 추적할 때, 기록이 특정 개인의 것이라는 것을 보장할 수 있는 고유한 식별자가 있으면 편리합니다. 특정 피험자에 대해 동일한 이름, 출생일, 또는 기타 연관된 정보를 본다고 하더라도, 해당 기록이 동일 인물의 것인지 100% 확신할 수는 없습니다. 또한, 일부 예에서, 신원 도용 또는 신원 차용 등과 같은 경우가 있을 수 있습니다. 예를 들어, 개인이 다른 사람의 신원을 차용하여 보건 관리를 받을 수도 있습니다. 그러므로, 해당 피험자에게 연결되어 있고 쉽게 위조할 수 없는 고유한 식별자는 유익합니다.

[0394]

시스템 A와 시스템 B 사이의 기록을 검토할 때, GENID1이 3 회 나타나는 것을 알 수 있습니다. 모든 경우에, 피험자의 이름 (NAME1)과 출생일 (DOB1)이 일치합니다. 해당 피험자에게 연결된 데이터는 변할 수 있습니다 (DATA1, DATA 2, DATA 9). 이것은 한 개인에 대한 기록(레코드)이 다수의 시스템에서 이용할 수 있으며, 해당 개인에 대해 다른 종류의 데이터, 또는 동일한 종류의 데이터가 수집된 경우를 나타냅니다. 한 예에서, 해당 피험자에게 연결된 데이터는 의료 기록이며, 전자 의료 기록을 포함할 수도 있습니다. 보건 전문가가 GENID1으로 피험자에 연결된 모든 의료 기록을 보기 원한다면, 시스템은 GENID1 인덱스로 기록(레코드)을 검색하고, 이것에 해당하는 모든 기록을 가져다 줍니다. 검색은 단일 시스템(예, 시스템 A) 내에 있거나 또는 다수 시스템(예, 시

시스템 A 또는 시스템 B)를 포함할 수도 있습니다.

[0395] 시스템 A와 시스템 B 사이의 기록을 검토할 때, GENID7이 2 회 나타나는 것을 알 수 있습니다. 이것이 표시된 경우, 피험자의 이름은 다를 수도 있습니다(예, NAME7 및 NAME8). 피험자의 출생일(예, DOB7, DOB8)도 다를 수 있습니다. 이것은 한 사람의 개인이 여러 사람으로 행세하려는 것입니다. 한 예에서, 어떤 개인이 신용이 불량하고 대출이나 신용 카드를 신청할 때 다른 사람인 것처럼 행동할 수도 있습니다. 이런 경우 경고 또는 적신호를 발생합니다. 개인이 다른 사람의 유전자 서명을 위조하기는 어렵습니다.

[0396] 또한, 시스템 A와 시스템 B를 검토할 때, 동일한 이름 (NAME3)과 출생일(DOB3)에 대해 두 개의 서로 다른 유전자 서명(GENID3, GENID10)이 제공된 것을 알 수 있습니다. 이것은 여러 사람들이 동일한 사람으로 위장하려는 상황일 수도 있습니다. 한 예에서, 어떤 사람이 건강 보험을 가지고 있지 않지만, 건강 보험을 갖고 있는 친구나 가족으로 위장하려는 것일 수도 있습니다. 그러나, 유전자 서명은 동일한 피험자라고 주장하는 두 사람에 대해 서로 다르게 나타납니다. 이런 경우 적신호를 발생합니다.

[0397] 그러므로, 유전자 서명을 통해 기록을 추적하면, 기록(레코드)의 진짜 소유자를 판단하는 데 유용합니다. 앞에서 언급한 것처럼, 서로 다른 시스템에서 또는 정보의 특정 부분(예, 이름, 출생일)이 특정 개인에 대해 고유한 것을 보장할 수 없는 동일한 시스템에서는 어려움이 있습니다. 이와 비슷하게, 서로 다른 시스템들이 기록에 대해 서로 다른 형식을 사용할 경우, 정보의 특정 부분이 동일한지 결정하는 데에는 더 많은 어려움이 있을 수 있습니다. 그러므로, 모든 시스템들에 대해 동일하고 피험자에 대해 고유한 유전자 서명을 사용하여 추적하는 것이 유익합니다. 한 예에서, 사용자가 웹 사이트 같은 그래픽 사용자 인터페이스를 사용할 수도 있습니다. 사용자는 웹 사이트를 통해 피험자의 기록을 이용할 수도 있습니다. 사용자는 웹 사이트의 검색 란에 피험자에 대한 정보를 입력할 수도 있습니다. 예를 들어, 사용자는 피험자의 유전자 서명을 입력할 수도 있고, 해당 피험자의 식별자에 연결된 다른 정보를 입력할 수도 있습니다. 시스템은 접근 가능한 기록(레코드)을 검색하고 피험자의 유전자 서명이 들어 있는 기록을 꺼내 옵니다. 시스템의 입력된 유전자 서명을 시스템에 들어 있는 하나 또는 그 이상의 유전자 서명과 비교할 수도 있습니다. 서명들이 일치할 경우, 시스템은 일치하는 유전자 서명과 연결된 기록(레코드)을 꺼내 옵니다. 기록을 꺼내 오려면 서명들이 정확하게 일치해야 합니다. 그렇지 않은 경우, 동적 성분이 서명 또는 식별자의 일부로 간주될 경우, 서명들은 수용 가능한 범위 내에 있을 수도 있습니다.

[0398] 시스템은 시스템 내부에 있는 기록에만 접근(액세스)할 수 있습니다(예, 사용자가 웹사이트를 통해 시스템 A에 접근할 경우, 해당 사용자는 시스템 A의 기록에만 접근할 수 있습니다). 그렇지 않은 경우, 시스템은 다수의 시스템에 들어 있는 기록에 접근(액세스)할 수도 있습니다(예, 사용자가 웹사이트를 통해 시스템 A에 접근할 경우, 해당 사용자는 시스템 A와 시스템 B의 기록에 접근할 수 있습니다). 진입 시스템(entry system)은 진입 시스템과 동일한 다수의 시스템에 접근할 수 있습니다. 예를 들어, 사용자가 의료 웹사이트에 로그인할 경우, 해당 사용자는 다른 의료 시스템의 기록에 접근할 수 있습니다. 진입 시스템(entry system)은 진입 시스템과 다른 종류의 다수의 시스템에 접근할 수 있습니다. 예를 들어, 사용자가 의료 웹사이트에 로그인할 경우, 해당 사용자는 다른 시스템의 금융 기록에 접근할 수 있습니다.

[0399] 앞에서 언급했듯이, 유전자 서명은 피험자와 관련된 다양한 종류의 정보를 인덱스(index)하는 데 사용할 수도 있습니다. 유전자 서명은 의료 기록, 보험 기록, 처방전 기록, 금융 기록, 대사관 기록, 전자 상거래 기록, 영업 기록, 운송 기록, 건물 보안 기록, 고용 기록, 정부 기록, 범죄 기록, 뉴스 기록, 출생 기록, 교육 기록, 및/또는 피험자와 연관된 기타 종류의 기록과 연결될 수 있습니다.

[0400] 일부 구현에서, 다수 종류의 의료 기록에 접근하는 데 유전자 서명을 사용하는 것이 유용할 수도 있습니다. 이런 기록에는 병원, 응급실, 임상실, 검사실, 진료실, 약국, (건강 보험 회사 같은) 납부 회사, 또는 기타 종류의 의료 기록 등이 포함됩니다. 본 문서에 설명된 모든 의료 기록은 전자 의료 기록이 될 수도 있으며, 전자 의료 기록 데이터베이스의 부분이 될 수도 있습니다.

[0401] 일부 구현에서, 데이터베이스에 들어 있는 기록을 수정하는 방법이 제공되어 있습니다. 본 문서에 설명된 시스템 또는 방법을 사용하여, 피험자의 유전자 서명은 하나 또는 그 이상의 데이터베이스에 들어 있는 피험자의 기록과 연관 지을 수 있습니다. 피험자의 기록에는 이름, 출생일, 등과 같은, 피험자에 대한 서술 정보(descriptive information)가 포함될 수도 있습니다. 동일한 데이터베이스 또는 서로 다른 데이터베이스에 들어 있는 다수의 레코드를 분석할 수 있으며 기록과 연관된 유전자 서명을 기반으로 그룹화할 수도 있습니다. 이런 분석으로 동일한 유전자 서명을 갖고 있는 기록을 식별했으나, 피험자에 대해 다른 서술 정보(descriptive information)가 있을 경우, 이런 기록들에 대해 플래그를 붙이고 추가 분석 및/또는 수정할 수 있습니다. 분석 및/또는 수정하도록 플래그가 붙은 기록은 각 레코드에 대한 피험자의 정확한 서술 정보를 식별하기 위해, 예를

들어, 시스템의 운영자 또는 다른 당사자가 검토할 수도 있습니다. 시스템 운영자 또는 다른 당사자는 문제의 기록(들)을 적절하게 수정할 수 있습니다.

[0402] 일부 상황의 경우, 기록은 자동으로 수정될 수도 있습니다. 한 예에서, 첫 번째 기록과 두 번째 기록이 관련될 수도 있습니다. 각 기록에 피험자에 대한 (i) 유전자 서명과 (ii) 서술 정보가 들어 있을 수 있습니다(예, 이름, 출생일, 등). 예를 들어, 첫 번째 기록이 유전자 서명을 기반으로 하고 있고 두 번째 기록과 그룹화되어 있으며, 첫 번째 기록에 피험자에 대한 서술 정보가 두 번째 기록의 내용과 다를 경우, 첫 번째 기록은 자동으로 수정될 수 있습니다. 피험자에 대한 서술 정보(descriptive information)가 첫 번째 기록의 소스보다 두 번째 기록이 일반적으로 더 정확하여, 두 번째 기록이 소스가 될 수 있다는 것이 알려진 경우, 첫 번째 기록에서 피험자에 대한 서술 정보를 수정하여, 두 번째 기록에 있는 피험자의 서술 정보와 일치하게 할 수 있습니다. 다른 예에서, 첫 번째 기록과 다수의 기타 기록들(예, 2, 3, 4, 5, 또는 그 이상) (“추가적인 기록들”)이 관련됩니다. 각각의 기록(레코드)에는 피험자에 대한 (i) 유전자 서명과 (ii) 서술 정보(예, 이름 출생일, 등)가 들어 있을 수 있습니다. 예를 들어, 첫 번째 기록이 다수의 기록들(records, 레코드)로 그룹화되어 있고, 각각의 추가적인 기록들이 피험자에 대해 동일한 서술 정보를 공유하지만, 첫 번째 기록에 피험자에 대한 다른 서술 정보가 있을 경우, 첫 번째 기록은 자동으로 수정될 수 있습니다. 이런 상황에서, 첫 번째 기록은 피험자에 대한 서술 기록을 변경하여, 추가적인 기록에 들어 있는 피험자에 대한 서술 정보와 일치하도록 수정할 수도 있습니다. 또한, 기록(records)을 자동으로 수정하기 위한 추가적인 방법을 사용할 수도 있습니다.

[0403] 본 문서에 들어 있는, 고유한 식별자에 대한 설명은 유전자 서명에도 적용할 수 있으며, 또는 기타 종류의 고유한 식별자(본 문서의 다른 어느 곳에서 설명된 정적 및/또는 동적 성분을 포함할 수도 있음)에 적용할 수 있습니다. 또는 반대로 할 수도 있습니다.

[0404] 데이터 집계

[0405] 유전자 서명 같은 식별자는 다양한 시스템으로부터 데이터를 집계하는 데 유용합니다. 서로 다른 시스템이 동일한 형식 또는 다른 형식으로 되어 있을 수 있습니다. 예를 들어, 일부 시스템에는 피험자의 전체 이름 한꺼번에 저장되어 있으나(예, “John Smith”, 또는 “Smith, John”), 다른 시스템에는 피험자의 성과 이름이 각각 다른 필드에 저장되어 있을 수 있습니다(예, “John” 및 “Smith”). 서로 다른 시스템은 피험자에 대해 같거나 또는 서로 다른 종류의 정보를 수집할 수도 있습니다. 다수의 시스템으로부터 모아 놓은 정보에 대해 고려할 때, 재래식 시스템의 어려운 점들 중 하나는 다른 방식으로 저장된 정보를 처리하는 것입니다. 그러므로, 유전자 서명은 시스템에 관계 없이 피험자에 대해 고유할 수도 있는 식별자로 유용하고, 다수의 시스템에 대해 동일한 형식으로 또는 비교할 만한 식별 가능 형식을 가질 수도 있습니다. 유전자 서명은 다수의 시스템으로부터 데이터를 집계하기 위해, 인덱스(index) 또는 토대로 유용합니다.

[0406] 그림 6에는 다수 시스템의 예(시스템 A, 시스템 B)가 표시되어 있습니다. 시스템에는 각각 하나, 둘 또는 그 이상의 기록(레코드)이 들어 있습니다. 기록들에는 다른 형식이 들어 있거나 들어 있지 않을 수도 있습니다. 기록들은 피험자와 연결할 수도 있고 피험자에 대한 식별자로 인덱스(index)될 수 있습니다. 가급적으로, 식별자는 피험자의 유전자 서명 같은 고유한 식별자가 되는 것이 좋습니다(예, GENID1, GENID3, GENID4, ...).

[0407] 다수의 시스템으로부터 기록들을 집계할 수 있습니다. 기록들은 동일한 피험자에게 속하는 기록들을 서로 연관지어 집계할 수도 있습니다. 일부 예에서, 동일한 피험자에게 속하는 기록들이 각각의 시스템 내에 남아 있으나 서로 연결될 수 있습니다. 예를 들어, GENID1과 연결된 기록들이 시스템 A와 시스템 B에 각각 남아 있고, 이런 기록들이 서로 연결되어 있을 수도 있습니다.

[0408] 다른 예에서, 동일한 피험자에게 속하는 기록들이, 집계된 기록 세트가 있는 마스터 시스템으로 가져오거나 및/또는 복사하여, 서로 연결될 수도 있습니다. 예를 들어, 그림 7에는 다수의 하위 시스템(예, 시스템 A, 시스템 B, 시스템 C, 시스템 D)을 액세스할 수 있는 마스터 시스템(마스터)의 예가 표시되어 있습니다. 하위 시스템의 하나 또는 그 이상의 기록에는 고유한 식별자(예, 유전자 서명 GENID)와 추가적인 정보(예, 고유하지 않은 정보)가 들어 있을 수 있습니다. 하위 시스템의 기록은 마스터 시스템에서 접근할 수 있는 단일 기록 시스템 내에서 집계될 수 있습니다. 그렇지 않은 경우, 하위 시스템의 기록은 각각의 시스템 내에 남아 있을 수 있으나, 마스터 시스템에서 접근할 수도 있습니다. 마스터 시스템은 단일 집계 기록 시스템에 대한 접근을 제공할 수도 있고, 또는 연관 지어 집계할 수 있는 다수 기록 시스템에 대한 접근을 제공할 수도 있습니다.

[0409] 단일 집계 기록 시스템을 만들 때, 마스터 시스템은 유전자 서명을 이용하여 하위 시스템을 검색할 수 있으며 특정 유전자 서명과 연관되어 있는 기록을 함께 집계할 수도 있습니다. 일부 예에서, 단일 집계 기록 시스템 내



에서, 하나의 유전자 서명에 대해 기록들(레코드들)의 1 세트만 제공될 수도 있습니다. 1 세트의 기록에는 유전자 서명과 이전에 연관 짓은 다양한 기록들의 집계가 포함될 수도 있습니다. 그렇지 않은 경우, 단일 집계 기록 시스템은 하나의 유전자 서명에 대해 다수의 기록들을 허용할 수도 있습니다. 특정 유전자 서명에 대한 다수의 기록들은 함께 저장되거나 서로 연결될 수도 있습니다. 사용자가 특정 유전자 서명에 연결된 모든 기록들에 대해 기록 시스템을 검색할 수도 있습니다.

[0410] 분산 집계 기록 시스템을 액세스할 때(예, 다수의 시스템에 분산됨), 마스터 서버는 유전자 서명을 다수의 하위 시스템의 인덱스로 사용하여, 기록을 검색하고 꺼내 올 수 있습니다. 기록들은 서로 연결되어 있거나 연결되어 있지 않을 수도 있습니다.

[0411] 다수의 기록을 집계하는 방법에는 첫 번째 기록 시스템과 두 번째 기록 시스템을 제공하는 것이 포함되어 있을 수도 있습니다. 첫 번째 기록 시스템에는 하나 또는 그 이상의 피험자에 대해, 하나 또는 그 이상의 기록을 저장하는 첫 번째 메모리 장치가 있을 수 있으며, 개인 기록에는 해당 개인 피험자에 대해 적어도 한 종류의 개인 정보에 연결되어 있는, 개인 피험자의 유전자 서명이 들어 있을 수 있습니다. 두 번째 기록 시스템에는 하나 또는 그 이상의 피험자에 대해, 하나 또는 그 이상의 기록을 저장하는 두 번째 메모리 장치가 있을 수 있으며, 개인 기록에는 해당 개인 피험자에 대해 적어도 한 종류의 개인 정보에 연결되어 있는, 개인 피험자의 유전자 서명이 들어 있을 수 있습니다.

[0412] 방법에는 첫 번째 기록 시스템의 유전자 서명과 두 번째 기록 시스템의 유전자 서명을 비교하는 기능이 들어 있을 수 있습니다. 언급된 비교는 프로세서에 의해 실행될 수도 있습니다. 첫 번째와 두 번째 기록 시스템의 유전자 서명이 동일할 경우, 첫 번째와 두 번째 기록 시스템의 기록들은 서로 연관될 수 있으며, 다수의 기록들을 집계할 수 있습니다.

[0413] 일부 구현에서, 적어도 한 종류의 개인 정보에는 해당 피험자에 대한 임의의 정보가 들어 있을 수도 있습니다. 예를 들어, 개인 정보에는 피험자의 이름, 출생일, 주소, 전화 번호, 이메일 주소, 의료 기록, 금융 기록, 납입자 기록, 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명한 기타 종류의 정보가 들어 있을 수 있습니다. 한 예에서, 첫 번째 기록 시스템과 두 번째 기록 시스템은 의료 기록 시스템, 금융 기록 시스템, 또는 본 문서에 설명된 다른 종류의 기록 시스템이 될 수도 있습니다. 유전자 서명에는 해시(hash)가 포함되어 있을 수 있으며, 또는 유전자 서명은 피험자로부터 수집한 생물학적 시료의 서열화된 부분에 대해, 다른 알고리즘 또는 계산을 기반으로 할 수도 있습니다.

[0414] 일부 예에서, 데이터 집계는 단일 시스템 내에서 발생할 수도 있습니다. 단일 시스템 내에서 유전자 서명 같은, 동일한 고유한 식별자가 있는 기록들은 서로 연관 지을 수 있습니다. 일부 예에서, 기록들을 (뒤에) 붙이거나 병합할 수도 있습니다. 예를 들어, 그림 6의 시스템 A에는 식별자가 GENID1인 다수의 기록이 들어 있을 수도 있습니다. GENID1이 들어 있는 모든 기록들은 서로 연결될 수 있습니다. 그렇지 않은 경우, GENID1이 들어 있는 모든 기록들은 단일 기록으로 병합하여, 단일 GENID1 기록만이 존재하도록 할 수 있습니다.

[0415] 인증 / 암호 코드

[0416] 유전자 서명은 피험자를 인증하는 데 유용합니다. 생물학적 서명은 피험자의 신원을 확인하는 데 사용할 수도 있습니다. 피험자의 신원은 특정 위치, 항목, 및/또는 서비스에 대한 접근(액세스)을 허용하기 위해 확인할 수도 있습니다. 일부 예에서, 피험자는 법적 신원 확인용으로 식별될 수도 있습니다.

[0417] 예를 들어, 피험자는 특정 장소에 들어 가고 싶어할 수도 있습니다. 해당 장소에 대해 피험자의 접근을 허용하기 전에 피험자의 신원을 확인할 수도 있습니다. 장소에는 고정된 장소이거나 및/또는 이동 가능한 장소가 될 수도 있습니다. 고정 장소의 예에는 건물, 방, 사무실, 연구실, 공원, 주차장 등이 포함될 수 있습니다. 고정 장소에는 보건 관리 시설(예, 병원, 응급실, 임상실, 검사실, 약국, 진료실), 금융 시설(예, 은행), 대사관, 정부 시설, 법 집행 시설(경찰서), 또는 접근(액세스)을 통제할 기타 장소가 포함될 수 있습니다. 이동 가능 장소의 예에는 차량, 자동차, 버스, 기차, 비행기, 헬리콥터, 밴, 보트, 배, 견인차, 트럭, 또는 접근을 통제할 기타 이동 가능 장소가 포함될 수도 있습니다.

[0418] 일부 예에서, 피험자는 특정 항목 및/또는 시스템에 접근하고 싶어 할 수도 있습니다. 피험자는 해당 항목에 대해 접근하기 전에 피험자의 신원을 확인해야 할 수도 있습니다. 예를 들어, 피험자는 컴퓨터 또는 기타 네트워크 기기에 로그인하기 전에 피험자의 신원을 확인해야 할 수도 있습니다. 다른 한 예에서, 피험자는 처방전 약을 받기 전에 피험자의 신원을 확인해야 할 수도 있습니다.

[0419] 피험자가 서비스를 받기 전에 피험자의 신원을 확인해야 할 수도 있습니다. 예를 들어, 피험자가 하나 또는 그



이상의 건강 관리(예, 시료 처리 장치에서 피험자에 대해 하나 또는 그 이상의 검사 수행)를 받기 전에 피험자의 신원을 확인해야 할 수도 있습니다. 피험자가 특수 정보(예, 금융 정보 또는 전자 상거래 정보 같은 정보에 접근할 때, 정보에 접근할 수 있는 컴퓨터에 로그인 하는 것)를 받기 전에 피험자의 신원을 확인해야 할 수도 있습니다.

[0420] 피험자가 법률 문서 및/또는 법률적으로 신원을 확인하기 위해, 피험자의 신원을 확인해야 할 수도 있습니다. 예를 들어, 여권, 운전 면허증, 또는 기타 법률 문서를 받으려면 피험자의 신원이 확인되어야 합니다. 법률 문서에서 피험자의 신원을 사용하려면, 피험자의 신원이 확인되어야 합니다. 예를 들어, 여권이 필요한 장소로 피험자가 여행할 때 피험자의 신원을 확인할 수도 있고, 일반적으로 피험자가 신분증 두 개를 소지해야만 구직 신청할 수 있는 직업을 구하려고 할 때, 피험자의 신원을 확인해야 할 수도 있습니다.

[0421] 본 문서에 제공된 시스템 및/또는 방법을 사용하여, 피험자의 신원을 신속하게 확인할 수 있습니다. 일부 예에서, 피험자의 신원은 시스템에서 피험자의 유전자 정보를 받은 후, 0.1 초 내에, 0.5 초 내에, 1 초 내에, 5 초 내에, 10 초 내에, 20 초 내에, 30 초 내에, 45 초 내에, 1 분 내에, 1 분 30 초 내에, 2 분 내에, 3 분 내에, 4 분 내에, 5 분 내에, 7 분 내에, 10 분 내에, 15 분 내에, 20 분 내에, 30 분 내에, 45 분 내에, 1 분 내에, 90 분 내에, 2 시간 내에, 3 시간 내에, 5 시간 내에 확인할 수 있습니다. 피험자의 신원은 시료 처리 장치에서 시료를 받은 후, 0.1 초 내에, 0.5 초 내에, 1 초 내에, 5 초 내에, 10 초 내에, 20 초 내에, 30 초 내에, 45 초 내에, 1 분 내에, 1 분 30 초 내에, 2 분 내에, 3 분 내에, 4 분 내에, 5 분 내에, 7 분 내에, 10 분 내에, 15 분 내에, 20 분 내에, 30 분 내에, 45 분 내에, 1 분 내에, 90 분 내에, 2 시간 내에, 3 시간 내에, 5 시간 내에, 6 시간 내에, 8 시간 내에, 12 시간 내에, 18 시간 내에, 24 시간 내에, 36 시간 내에, 또는 48 시간 내에 확인할 수 있습니다. 피험자의 신원은 실시간으로 확인할 수 있습니다.

[0422] 그림 8에는 하나 또는 그 이상의 피험자를 인증하기 위한 시스템의 예가 표시되어 있습니다. 피험자 801은 서비스 장소 지점 802에 시료를 제공할 수도 있습니다. 서비스 장소 지점은 네트워크 804를 통해 인증 실체(authenticating entity) 803과 통신할 수도 있습니다. 인증 기기(authenticating entity)는 피험자의 신원 확인 여부를 결정할 수도 있습니다.

[0423] 일부 예에서, 다수의 시료를 제공할 수도 있습니다. 일부 예에서, 다수의 시료에는 단일 종류의 시료, 또는 다수 종류의 시료가 포함될 수 있습니다.

[0424] 시료 처리 장치를 서비스 장소 지점에 제공할 수도 있습니다. 시료 처리 장치는 시료를 받아 들일 수도 있으며 하나 또는 그 이상의 시료 처리 단계를 수행할 수도 있습니다. 일부 예에서, 시료 처리의 중간 단계 없이 직접 피험자로부터 기기로 시료를 받을 수도 있습니다. 시료 처리 장치는 하나 또는 그 이상의 시료를 받아 들일 때 본 문서의 다른 곳에서 설명된 하나 또는 그 이상의 단계를 이용할 수도 있습니다. 시료 처리 장치는 처리된 시료에서 탐지한 하나 또는 그 이상의 신호에 대한 정보를 전송할 수도 있습니다. 정보는 인증 기기(authenticating entity)에 전송할 수도 있습니다. 인증 기기는 피험자의 신원을 확인할 수도 있습니다. 인증 기기에는 하나 또는 그 이상의 프로세서 및/또는 메모리가 포함될 수도 있습니다. 인증 기기는 인프라 기반 클라우드 컴퓨팅을 통해 작동할 수도 있습니다.

[0425] 다른 구현에서, 시료 처리 장치가 인증 기기가 될 수도 있으며 인증 정보를 전송할 필요가 없을 수도 있습니다. 예를 들어, 시료 처리 장치는 피험자가 피험자의 시료에 대해 하나 또는 그 이상의 검사를 받을 자격이 있는지, 기기 자체에서 결정할 수도 있습니다.

[0426] 유전자 서명은 기기 자체에서 생성될 수도 있습니다. 유전자 서명은 서비스 장소 지점에서 생성될 수도 있습니다. 그렇지 않은 경우, 유전자 서명은 인증 기기(authenticating entity)에서 또는 다른 제3의 기기(또는 기관)에서 생성될 수도 있습니다. 피험자의 시료는 기기에서 또는 다른 장소에서 서열화될 수도 있습니다.

[0427] 인증 기기는 시료 처리 장치에서 받은 시료를 기반으로 생성한 유전자 서명을, 인증 기기에서 접근할 수 있는 하나 또는 그 이상의 기록과 비교할 수 있습니다. 일부 예에서, 인증 기기는 특정 장소, 항목, 또는 서비스에 대해 접근할 자격이 있는 개인들의 기록에 접근(액세스)할 수도 있습니다. 인증 기기는 시료에서 얻은 유전자 서명을 기록에 저장된 유전자 서명과 비교할 수도 있습니다. 시료의 유전자 서명과 저장된 유전자 서명이 일치할 경우, 시료를 제공한 피험자의 신원은 기록에 저장된 유전자 서명을 갖고 있는 사람의 신원인 것으로 확인됩니다. 기록에 들어 있는 사람이, 접근이 허용되는 사람으로 표시된 경우, 해당 피험자에게 접근이 허가됩니다. 일부 구현에서, 기록은 개인에게 허용되는 접근 정도를 나타낼 수도 있으며, 해당 피험자는 이에 따라 접근이 허용될 수도 있습니다. 기록은 접근이 허용되지 않은 개인을 나타낼 수도 있으며(예, 블랙리스트), 해당 피험자

는 이에 따라 접근이 허용되지 않을 수도 있습니다.

[0428]

[시료의 유전자 서명이 기록에 들어 있는 유전자 서명과 일치하는 것]에 대한 모든 설명은 [시료에서 생성한 식별자를 기록에 들어 있는 식별자와 비교하는 것]에 적용할 수도 있습니다. 예를 들어, 식별자들이 동일하거나 또는 식별자들이 수용 가능 범위, 예측된 궤적, 또는 수용 가능 편차(acceptable variation) 내에 있을 때, 식별자들은 "일치"할 수도 있습니다. 예를 들어, 식별자들에는 고려할 수 있는 하나 또는 그 이상의 동적 성분이 들어 있을 수도 있습니다. 추세 분석, 예측 모델, 또는 기타 규칙을 평가하여 동적 성분이 기대 및/또는 예측 값 범위 또는 궤적 내에 있는지 결정하고, 식별자들이 일치한다고 말할 수 있습니다. 일부 예에서, 식별자에는 생체 데이터 및/또는 생리적 데이터 같은, 피험자에 대해 수집한 추가 정보가 들어 있을 수 있습니다. 그렇지 않은 경우, 생체 데이터 및/또는 생리 데이터는 식별자와 연관 지을 수 있으며 일치하는지 결정하기 위해 별도로 비교할 수도 있습니다. 예를 들어, 피험자로부터 수집한 지문이 기록에 저장된 하나 또는 그 이상의 지문과 일치할 수도 있습니다. 지문들이 동일할 경우, 지문들이 "일치"한다고 간주할 수 있습니다. 다른 한 예에서, 피험자의 신장을 측정하고 기록에 저장되어 있는 피험자의 신장과 일치할 수도 있습니다. 이것들이 예측 값 범위 및/또는 궤적 내에 있을 경우, 이것들이 "일치"한다고 말할 수도 있습니다. 이것에는 피험자에 대한 추가 정보가 관련될 수도 있습니다. 예를 들어, 피험자가 성인일 경우, 피험자의 키는 큰 정도로 변하지 않을 것으로 기대할 수 있습니다. 피험자가 아동일 경우, 피험자의 키는 예측 가능한 양으로 증가할 것으로 기대할 수 있으나 피험자가 작아질 것으로는 기대할 수 없습니다. 피험자의 키가 예측 범위 밖으로 증가할 경우(예, 피험자가 하루 밤에 2 피트 성장하는 것), 적신호를 발생하고 피험자가 키가 "일치"하지 않는다고 말할 수 있습니다.

[0429]

동적 성분에는, 피험자의 프로테옴 서명, 메타볼로믹 서명, 또는 기타 피분석물 서명 같은, 피험자의 동적 생물학적 서명이 포함될 수도 있습니다. 프로테옴, 메타볼로믹, 또는 기타 피분석물 서명은 피험자가 시료 처리 장치에 제공한 시료에서 생성할 수도 있습니다. 프로테옴, 메타볼로믹, 또는 기타 피분석물 서명은 유전자 서명을 생성하는 데 사용한 동일한 시료로부터 생성할 수도 있습니다. 그렇지 않은 경우, 피험자는 시료 처리 장치에 다수의 시료(동시가 될 수도 있으며 서로 다른 종류의 시료가 될 수도 있음)를 제공할 수도 있으며, 이 시료들을 사용하여 유전자 서명 및/또는 프로테옴, 메타볼로믹, 또는 기타 피분석물 서명을 개별적으로 생성할 수도 있습니다. 동적 성분은 피험자가 제공한 시료를 기반으로 생성할 수도 있으며, 식별자의 정적(고정) 부분을 생성하는 데 사용한 것과 동일한 시료이거나 동일하지 않은 시료가 될 수도 있습니다. 동적 성분은 피험자의 단백질 수준, 피험자의 대사 물질 수준, 피험자의 피분석물 수준, 피험자의 생리 파라미터, 피험자의 생체 정보, 및/또는 피험자에 대한 기타 정보를 이용할 수도 있습니다. 동적 성분에는 프로테옴 서명, 메타볼로믹 서명, 피분석물 서명, 생리 서명, 생물학적 서명, 또는 이런 것들의 조합이 포함될 수 있습니다. 본 문서에 들어 있는 프로테옴 서명에 대한 설명은 본 문서에 설명된 다른 모든 동적 서명에 대한 설명에 적용할 수 있으며, 그 반대도 가능합니다.

[0430]

인증에는 추가적인 확인이 필요할 수도 있습니다. 예를 들어, 피험자는 신분증, 피험자의 이미지(사진), 피험자의 음성 시료, 피험자의 생체 정보, 피험자의 생리 파라미터, 숫자가 변하는 동글, 이미지 또는 문자열, 주요 질문에 대한 대답, 및/또는 피험자 인증에 필요한 암호 등을 제공할 필요가 있을 수 있습니다. 피험자의 고유한 식별자(예, 유전자 서명)는 인증 기기의 기록에 저장된 유전자 서명과 비교할 수 있습니다. 피험자가 제공한 추가 정보를 기록에 들어 있는 추가 정보와 비교할 수도 있습니다. 추가 정보는 기록에 들어 있는 정보와 동일해야 하거나, 또는 기록에 들어 있는 정보에 대해 특정 범위, 궤적 또는 편차 내에 들어 있어야 할 수도 있습니다. 예를 들어, 피험자의 지문 또는 암호는 동일하게 유지될 것으로 기대되지만, 피험자의 심박동은 수용 가능 범위 내에서 변할 수도 있습니다. 다른 한 예에서, 피험자의 암호는 기록에 들어 있는 암호와 일치할 것으로 기대되지만, 동글(dongle)로 제공한 숫자는 예측 가능한 방식으로 변할 수도 있습니다.

[0431]

피험자의 신원이 확인되고, 해당 피험자에게 특정 접근(액세스)을 허가하라고 기록에 명시되어 있을 경우, 해당 피험자는 요청한 장소, 항목, 및/또는 서비스에 대해 접근(액세스)이 허가될 수도 있습니다. 신원 확인된 사람의 신원이 보안 장소, 항목/기기, 및/또는 서비스에 대해 접근이 허용된, 하나 또는 그 이상의 신원들의 그룹에 속할 경우, 해당 개인은 보안 장소, 항목/기기, 및/또는 서비스에 대한 접근(액세스)을 제공받을 수 있습니다.

[0432]

피험자를 확인 및 식별하는 방법에는 유전자 서명을 특정 사람에 대해 사전 수집한 유전자 서명과 비교하는 것이 포함되어 있습니다. 사전 수집된 유전자 서명은 메모리 장치에 저장할 수도 있습니다. 피험자의 유전자 서명은 피험자가 서비스 장소 지점에서 제공한 생물학적 시료를 분석하여 확보할 수도 있습니다. 유전자 서명과 사전 수집된 유전자 서명이 일치하면 해당 피험자의 신원이 확인됩니다. 서비스 장소 지점에는 피험자로부터 생물학적 시료를 받아 들이고, 시료를 처리하여 유전자 서명을 생성하도록 구성된, 시료 처리 장치가 포함될 수도 있습니다. 기기는 생물학적 시료에 대해 하나 또는 그 이상의 화학 반응을 수행하도록 구성할 수 있습니다. 기

기는 하나 또는 그 이상의 화학 반응에 대해 시료를 준비하도록 구성할 수 있습니다.

[0433] 비교는 프로세서의 도움을 받아 수행할 수도 있습니다. 프로세서와 메모리 장치는 동일한 기기의 일부일 수도 있습니다. 그렇지 않은 경우, 프로세서와 메모리 장치는 동일한 기기의 일부가 아닐 수도 있습니다. 프로세서 및/또는 메모리 장치에는 클라우드 컴퓨팅 기반의 인프라가 있을 수도 있습니다. 사전 수집한 유전자 서명은 개인에 대한 추가적인 정보와 연관 지을 수도 있습니다. 이런 추가 정보에는 의료 기록(예, 검사실 검사 결과), 금융 기록, 또는 본 문서의 다른 곳에서 설명된 기타 종류의 기록이 들어 있을 수 있습니다. 개인의 신원을 확인하면 유전자 서명과 추가 정보를 연결할 수도 있습니다.

[0434] 일부 예에서, 피험자로부터 생물학적 시료를 수집하고 유전자 서명과 사전 수집한 유전자 서명을 비교하여 완료하는 데 걸리는 사이 시간은 1 초 이내, 5 초 이내, 10 초 이내, 30 초 이내, 1 분 이내, 2 분 이내, 5 분 이내, 10 분 이내, 15 분 이내, 20 분 이내, 30 분 이내, 45 분 이내, 1 시간 이내, 90 분 이내, 2 시간 이내, 3 시간 이내, 4 시간 이내, 5 시간 이내, 6 시간 이내, 7 시간 이내, 8 시간 이내, 10 시간 이내, 12 시간 이내, 15 시간 이내, 18 시간 이내, 24 시간 이내, 30 시간 이내, 36 시간 이내, 42 시간 이내, 48 시간 이내, 또는 본 문서의 다른 어느 곳에서 설명한 기타 기간 이내에 될 수 있습니다.

[0435] 특성(Characteristic) 식별

[0436] 유전자 서명은 특성 식별 응용에 사용할 수도 있습니다. 예를 들어, 게놈 분석이 들어 있을 수 있는, 시료 처리는 특정 특성을 가진 피험자를 식별하기 위해 수행할 수도 있습니다. 이런 특성에는 피험자에 대한 영구적인 특성 또는 상태가 포함되어 있을 수 있습니다. 이런 분석은 피험자에 대해 수집한 데이터에 대해 수행할 수도 있습니다. 이런 데이터에는 피험자의 핵산 증폭, 피험자의 서열화된 게놈 정보, 및/또는 피험자의 유전자 서명 등을 기반으로 하는 데이터가 포함될 수 있습니다.

[0437] 이런 특성은 피험자에 대한 특정 작업에 영향을 줄 수도 있습니다. 예를 들어, 응급 처치 또는 군사 훈련 등과 같은 특정 중요한 작업에 대해, 유전자 특징들은 특정 상황에서 도움되는 특정 특성들을 개인에게 제공할 수도 있습니다. 일부 사람들은 특정 독소에 대해 저항성을 갖거나 또는 감수성이 있습니다(쉽게 영향을 받습니다). 특정 구출 작전에서 이런 사람들을 미리 또는 실시간으로 식별하고 선별하거나 거절할 수 있습니다. 기타 예에서, 이런 특성은 피험자가 복용할 수 있는 약물에도 영향을 줄 수 있습니다. 이런 것들은 아래에 자세히 설명되어 있습니다.

[0438] 기타 검사를 수행하여 개인의 현재 정신 상태, 건강 및/또는 신체적 상태를 평가하는 데 도움될 수 있습니다. 이런 상태의 예에는 사람의 지친 상태 또는 감염이나 면역 상태 같은 기타 보건 상태 측정이 포함될 수도 있습니다. 또한, 이런 검사는 해당 개인이 피해야 하는 알레르기 또는 기타 민감한 것들을 판단하는 데 사용할 수도 있습니다. 일부 예에서, 예를 들어, 특정 개인이 응급 구조 팀의 일원이지만 특정 화합물에 특히 민감할 경우, 해당 개인은 이 화합물의 농도가 매우 높은 곳에서 임무 수행을 하지 않도록, 선택되지 않을 수도 있습니다. 마찬가지로, 특정 개인이 보건 전문의 이고 면역 상태가 낮은 것으로 탐지될 경우, 해당 개인은 전염병에 감염되지 않도록, (감염 지역에서 작업하는 것이) 선택되지 않을 수도 있습니다.

[0439] 개인에 대해 유전자 서명을 생성할 때, 피험자의 특성을 평가할 수도 있습니다. 이런 특성은 피험자의 유전자 정보를 기반으로 결정될 수 있습니다. 피험자에 대해 유전자 서명을 생성하는 데 사용한 동일한 시료를 특성 식별에 사용할 수 있습니다. 그렇지 않은 경우, 별도의 시료 또는 시료의 다른 부분을 사용하여 유전자 서명을 생성하고 특성 정보를 결정할 수 있습니다. 다른 한 예에서, 유전자 서명은 특성 정보를 결정하는 데 사용할 수 있습니다.

[0440] 약리 유전학(Pharmacogenomics)

[0441] 유전자 서명은 약리 유전학 응용(pharmacogenomic applications)에 사용할 수도 있습니다. 일부 구현에서, 피험자의 유전자 서명은 처방전이 피험자에 대해 올바른지 및/또는 최적인지를 결정하거나 피험자에게 무슨 약을 처방할지, 선택적으로, 알맞은 복용량(dose)을 결정하는 데 사용할 수도 있습니다. 또한, 피험자의 유전자 서명을 사용하여 피험자가 처방전이나 약을 받을 때 피험자의 신원을 확인하는 데 사용할 수도 있습니다. 이렇게 하면 신원 도용 가능성을 줄일 수 있습니다. 유전자 서명은 피험자의 처방전을 추적하는 데 유용할 수도 있습니다. 유전자 서명은 다수의 시스템에 있는 기록에 접근할 수 있도록 하여, 피험자의 과거 및 현재 처방전에 대해 보다 완벽하게 파악할 수 있도록 합니다. 피험자의 처방전 내역에 접근하면, 해당 피험자가 수용 가능한 속도 보다 더 빠르게 특정 처방전의 약을 받아 갈 경우, 지원 시스템은 적신호를 발생할 수 있습니다. 피험자가 서로 충돌하는 처방전으로 약을 받아 갈 경우에도 적신호가 발생할 수 있습니다.

- [0442] 또한, 피험자의 서명은 피험자의 유전자 정보와 처방이 서로 충돌하는 경우가 없는지 확인하기 위해 피험자의 유전 정보를 평가하는 데에도 사용할 수 있습니다. 예를 들어, 피험자의 유전자 서명에 따르면 해당 피험자가 남성이고, 처방전이 여성에게만 해당할 경우, 적신호가 발생될 수 있습니다. 마찬가지로, 피험자의 유전자 정보가 특정 종류의 약물에 대해 유전적 위험이 있는 것으로 표시할 경우, 해당 피험자가 이런 종류의 약물을 받을 경우, 적신호를 발생할 수 있습니다. 처방전 지원 시스템은 보건 전문의에게 처방을 제안하거나, 또는 보건 전문의가 입력한 처방전에 대해 적신호를 발생할 때 유용할 수도 있습니다. 예를 들어, 특정 유전자 서열을 갖고 있는 개인이 특정 약물, 특정 종류의 약, 또는 약 복용량에 대해 심각한 부작용이 있는 것으로 알려져 있을 수도 있습니다. 이런 상황에서, 특정 증상을 치료할 수 있으나 심각한 부작용이 없는 다른 처방전 또는 복용량을 제안할 수도 있습니다. 다른 한 예에서, 처방전 지원 시스템은 특정 유전자 체질을 갖고 있는 사람에 대해 다른 처방전 보다 더 효과가 있는 특정 처방전을 알 수도 있으며, 이런 처방전을 제안할 수도 있습니다.
- [0443] 처방전 지원 시스템은 개인의 유전자 정보, 처방전, 및/또는 개인에 대한 영향(예, 효험, 독성) 등에 대한 데이터를 저장 및 수집할 수 있습니다. 처방전 지원 시스템은 하나 또는 그 이상의 예측 모델을 이용할 수 있습니다. 예측 모델은 특정 유전자 체질에 대한 특정 약물의 영향의 가능성을 판단할 수도 있습니다. 예측 모델은 특정 유전자 정보를 갖고 있는 사람의 처방전의 영향에 대해 수집한 추가적인 정보를 고려할 수도 있습니다. 정보 피드백은 이 모델의 예측 능력을 향상시키는 데 도움될 수도 있습니다. 그러므로, 처방전 지원 시스템은 자체 학습할 수 있습니다. 처방전 지원 시스템은 개인에 대해 수집한 이전 정보를 기반으로 해당 개인에게 안내할(향할) 수도 있습니다. 또한, 처방전 지원 시스템은 모집단(인구) 내에서 일반 집단(인구) 또는 특정 그룹에게 안내할(향할) 수도 있습니다(예를 들어, 나이, 성별, 질환 상태 또는 상태들, 가족 이력, 특정 유전자 표지자 또는 특징, 환경, 지리적 위치, 생리적 특징(예, 심박동, 혈압), 식습관, 운동 습관, 기타 생활 습관, 감염, 기타 약물, 스트레스, 치료 이력, 기타 인구학적 정보).
- [0444] 약리유전학적(pharmacogenomic) 정보는 기타 환자 정보와 결합하고 데이터베이스와 비교하여, 이런 정보를 기반으로 환자들을 분류할 수 있습니다. 추가 정보에는 프로테옴 데이터, 약물 대사에 대한 데이터, 약물동력학적 데이터(pharmacokinetic data, 예, 배포, 물질 대사, 관리에 따른 약물과 약물 대사물의 배설), 약역학(pharmacodynamics, 예, 약물과 약물 대사 물질이 시간에 따라 신체에 주는 영향), 및 질병 진행 정도(예, 약물에 대한 질병의 응답 정도) 등이 포함됩니다.
- [0445] 결정 지원 시스템에 의해 여러 가지 적신호나 제안 사항이 발생할 수도 있습니다. 결정 지원 시스템은 처방전 지원 시스템이 될 수도 있으며 및/또는 본 문서에 설명된 처방전 지원 시스템의 특성을 가질 수도 있습니다. 결정 지원 시스템은 집계된 기록에서 특정 상태(조건)를 탐지할 수 있는 소프트웨어가 될 수도 있습니다. 그렇지 않은 경우, 의사(예, 처방전 의사), 약사, 또는 집계된 기록에 접근할 수 있는 기타 보건 전문의에 의해 적신호가 발생할 수도 있으며 처방전에 대한 제안 사항이 제시될 수도 있습니다.
- [0446] 추가 필드
- [0447] 유전자 서명 같은 고유한 식별자는 사람이 아닌 유기체를 식별하는 데에도 유용할 수 있습니다. 예를 들어, 유기체는 본 문서의 어느 곳에서 설명한 피험자가 될 수도 있으며, 및/또는 식물이 될 수도 있고, 유전자 정보를 갖고 있는 기타 유기체가 될 수도 있습니다.
- [0448] 본 문서에 설명된 시스템과 방법은 농업 및/또는 산업 생명공학 분야에서 유용할 수 있으며, 또한 고도의 기술이 필요한 유기체의 신원이 중요한 기타 분야에도 유용할 수 있습니다.
- [0449] 예를 들어, 본 문서에 설명된 것과 같은 고유한 식별자는 유전자 기술이 필요한 유기체를 포함하여, 유기체를 식별 및/또는 인덱스하는 데 사용할 수도 있습니다. 고유한 식별자는 유기체에 대한 추가적인 데이터와 연관 지을 수 있으며, 유기체에는 유전자 조작된 유기체가 포함될 수도 있습니다. 예를 들어, 유전자 조작된 식물을 만들 경우, 유전자 조작된 식물에 대해 유전자 서명 같은 식별 정보를 사용하여 해당 식물에 대한 기록의 인덱스로 사용할 수 있습니다. 유기체에 대한 기록은 추적할 수 있으며 및/또는 유전자 조작된 유기체의 신원은 본 문서의 어느 곳에서 설명된 시스템 및 방법을 사용하여 확인할 수 있습니다. 서로 다른 시스템에 들어 있는, 유기체에 대한 다양한 기록은 본 문서의 어느 곳에서 설명된 시스템과 방법을 사용하여 집계할 수 있습니다. 이런 기록에는 농업 및/또는 산업 생명공학 기록이 포함될 수 있습니다.
- [0450] 식별자와 피험자에 대한 본 문서의 설명은 본 문서에 설명된 유전자 조작된 유기체를 포함하여, 모든 유기체에 적용할 수 있습니다.
- [0451] 혈족 관계/유전형 분석



- [0452] 일부 구현에서, 피험자 또는 기타 유기체의 혈족 관계 또는 유전형 분석을 결정하는 것이 바람직할 수도 있습니다. 앞에서 언급했듯이, 피험자에 대한 본 문서의 설명은 유전자 조작 유기체, 미생물, 식물, 또는 동물을 포함하여, 모든 종류의 유기체에 적용할 수 있습니다. 피험자에 대한 본 문서의 모든 설명은 농산물, 식품/음료수 제품, 또는 기타 유기체 관련 제품이 들어 있는 산업 제품에도 적용할 수 있습니다. 생물학적 시료에 대한 본 문서의 모든 설명은 임의의 피험자 또는 제품에서 취한 시료에 대한 것일 수도 있습니다.
- [0453] 한 예에서, 유전자 서명 같은 고유한 식별자를 사용하여 피험자의 혈족 관계 또는 유전자형을 결정하는 데 사용할 수 있습니다. 이것에는 피험자의 종(species), 속(genus), 원산지, 유전적 기원, 또는 피험자에 대한 다양한 종류의 정보 등을 결정하는 것도 포함됩니다. 이것에는 피험자가 다른 개인과 연관되었는지 및/또는 그들이 어떻게 연관되었는지를 결정하는 것이 포함되어 있습니다. 피험자와 다른 개인과의 관계를 결정하는 것은 해당 피험자를 식별하는 데 도움될 수 있습니다.
- [0454] 본 문서에 제공된 시스템과 방법은 피험자의 고정(정적) 및/또는 동적 서명을 결정하는 신속한 방법을 제공할 수도 있습니다. 일부 예에서, 정적 서명에 대해, 정적 서명에는 유전자 서명이 포함될 수 있으며, 특정 유전자 표지자의 작은 세트(집합)만으로도 고유한 식별자 용도 보다 혈족 관계/유전자형 용도로 충분할 수도 있습니다. 이런 검사는 사육/태생 및/또는 소매 단계에서 수행할 수 있습니다. 일부 구현에서, 이런 검사는 피험자를 데이터베이스에 처음 넣거나 및/또는 피험자의 유전자 서명을 처음 생성할 때 수행할 수 있습니다.
- [0455] 일부 구현에서, 피험자의 하나 또는 그 이상의 혈통에서 수집할 수도 있습니다. 피험자에 대해 아직 시료를 수집하지 않았거나 및/또는 데이터베이스에 입력되지 않은 경우, 피험자의 유전자 정보는 피험자의 주장된 혈통과 비교할 수 있습니다. 유용할 수도 있는 한 예에서, 어머니와 자식의 유전자 서명을 비교하여 아기가 바뀌는 것을 피할 수 있습니다. 다른 한 예에는, 피험자가 데이터베이스에 들어 있지 않을 때, 사후(post-mortem) 시료가 포함될 수도 있습니다. 예를 들어, 피험자가 사망했거나(죽었거나) 쉽게 식별할 수 없거나 또는 신원 확인이 유용할 경우, 피험자의 유전자 서명과 피험자의 혈족 또는 피험자의 신원을 확인하는 데 도움되는 사람의 유전자 서명과 비교할 수 있습니다.
- [0456] 병원균
- [0457] 일부 구현에서, 본 문서에 제공된 시스템과 방법은 병원균을 식별하고 및/또는 분류하는 데 사용할 수도 있습니다. 병원균에는 박테리아, 바이러스, 및 원생생물 등이 포함되나 이런 것들에만 제한되지는 않습니다. 병원균의 예에는 인플루엔자 A 바이러스, HIV, B형 간염 바이러스, 등이 포함되나 이런 것들에만 제한되지는 않습니다.
- [0458] 한 예에서, 본 문서에 제공된 시스템 또는 방법은 시료에 들어 있는 병원균을 식별하는 데 사용할 수도 있습니다. 예를 들어, 병원균이 들어 있을 것으로 의심되는 시료를 수집하고, 병원균에 대해 분석 검사하기 위해 본 문서에 설명된 대로 시료를 처리합니다. 한 예에서, 시료로부터 유기체에 대해 유전자 서명 같은 고유한 식별자를 생성하고, 고유한 식별자는 유기체를 식별하고 및/또는 병원균으로 유기체를 인덱스하는 데 사용할 수도 있습니다. 다른 한 예에서, 시료는 병원균을 나타낼 수 있는 하나 또는 그 이상의 피분석물에 대해 분석 검사를 진행할 수 있습니다(예, 하나 또는 그 이상의 단백질, 하나 또는 그 이상의 표지자의 유무, 병원균의 유무를 나타내는, 하나 또는 그 이상의 핵산 표적물의 수준). 다른 한 예에서, 감염이 의심되는 피험자로부터의 시료를 처리하여 해당 피험자가 박테리아 또는 바이러스에 감염되었는지를 식별할 수 있습니다.
- [0459] 본 문서에 제공된 시스템과 방법은 시료에서 병원균을 신속하게 식별하는 데 사용할 수 있습니다. 일부 예에서, 시료에 들어 있는 병원균은 시료 처리 장치에서 시료를 받은 후, 0.1 초 내에, 0.5 초 내에, 1 초 내에, 5 초 내에, 10 초 내에, 20 초 내에, 30 초 내에, 45 초 내에, 1 분 내에, 1 분 30 초 내에, 2 분 내에, 3 분 내에, 4 분 내에, 5 분 내에, 7 분 내에, 10 분 내에, 15 분 내에, 20 분 내에, 30 분 내에, 45 분 내에, 1 분 내에, 90 분 내에, 2 시간 내에, 3 시간 내에, 5 시간 내에, 6 시간 내에, 8 시간 내에, 12 시간 내에, 18 시간 내에, 24 시간 내에, 36 시간 내에, 또는 48 시간 내에 확인할 수 있습니다. 본 문서에 제공된 시스템 및 방법은 피험자가 병원균에 감염되었는지 신속하게 식별하고 및/또는 피험자가 감염된 병원균 또는 병원균의 종류를 신속하게 식별하는 데 사용할 수 있습니다. 본 문서에 제공된 시스템 또는 방법을 사용하여, 의사 또는 보건 서비스 공급자는 피험자에게 및/또는 피험자가 제공한 시료에 들어 있는 병원균을 신속하게 식별할 수 있습니다. 또한, 본 문서에 제공된 시스템 또는 방법을 사용하여, 의사 또는 기타 보건 서비스 공급자는 피험자의 감염을 신속하고 정확하게 진단할 수 있으며 및/또는 피험자가 감염과 싸우거나 피험자의 감염 증상을 개선하기 위해 처방을 내릴 수 있도록 해줍니다.
- [0460] 예



[0461]

**예 1: DNA 및 RNA 추출**

[0462]

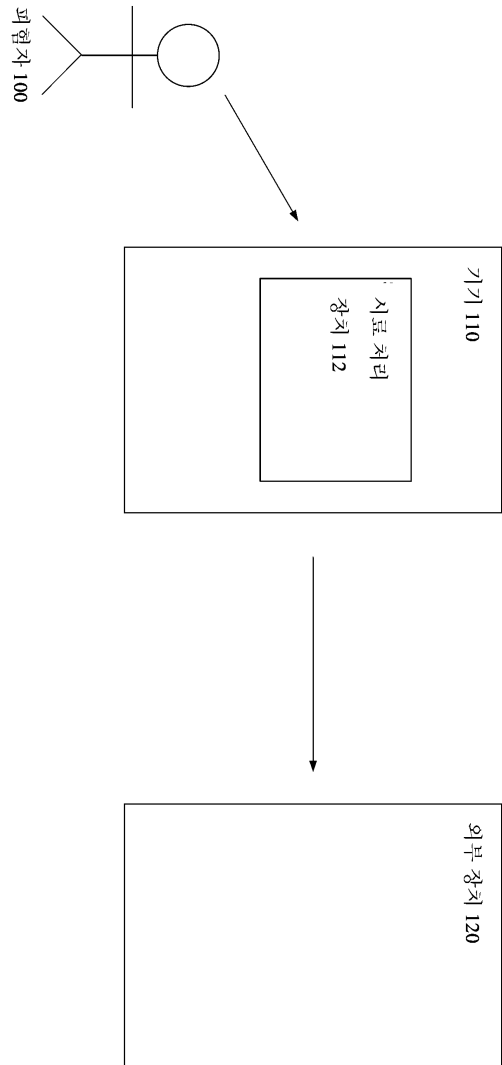
그림 16에는 시료 정화 처리의 예가 표시되어 있습니다. 튜브, 팁, 또는 기타 용기에, 수집한 시료가 세포 또는 입자 용해 및 핵산 안정화와 결합을 위해 용해 완충제(lysis buffer)와 혼합되어 있습니다. 용해 완충제(lysis buffer)는 티오시아산 구아니디늄염(guanidinium thiocyanate), 이소프로판올(isopropanol), 트리톤(triton) X-100, pH 7의 MOPS 완충제, 및 운반체(carrier) RNA가 포함되어 있습니다. 방출된 핵산은 용기의 내부 표면(또는 비드 같은, 속에 들어 있는 고체 상태)에 결합되고, 결합되지 않은 물질(예, 소금, 단백질, 세포 조각 및 기타 부스러기)은 제거됩니다. 그런 다음, 시료는 세척 완충제(wash buffer)를 첨가하고 제거하여 세척됩니다. 세척 완충제(wash buffer)에는 pH 7의 MOPS 완충제, 소금(예, NaCl) 및 에탄올이 들어 있습니다. 한 번 세척하거나 반복 세척하여, 결과 용출액의 순도를 증가합니다. 세척 완충제를 제거한 후에, 결합된 핵산을 방출하기 위해 용리 완충제(elution buffer)를 추가합니다. 용리 완충제(elution buffer)는 pH 8.5의 Tris-HCl을 포함할 수도 있습니다. 핵산 캡처(capture)를 위해 고체 표면으로 비드를 사용할 경우, 비드는 자성(magnetic) 또는 상자성(paramagnetic)을 띌 수도 있으며(가질 수 있으며), 비드의 보존과 부착된 핵산은 자기장을 가할 때(적용할 때) 영향을 받을 수도 있습니다. 비드는 실리카 표면으로 되어 있을 수도 있습니다. 정화된 핵산 결과물은 증폭 처리 과정으로 전달될 수 있습니다.

[0463]

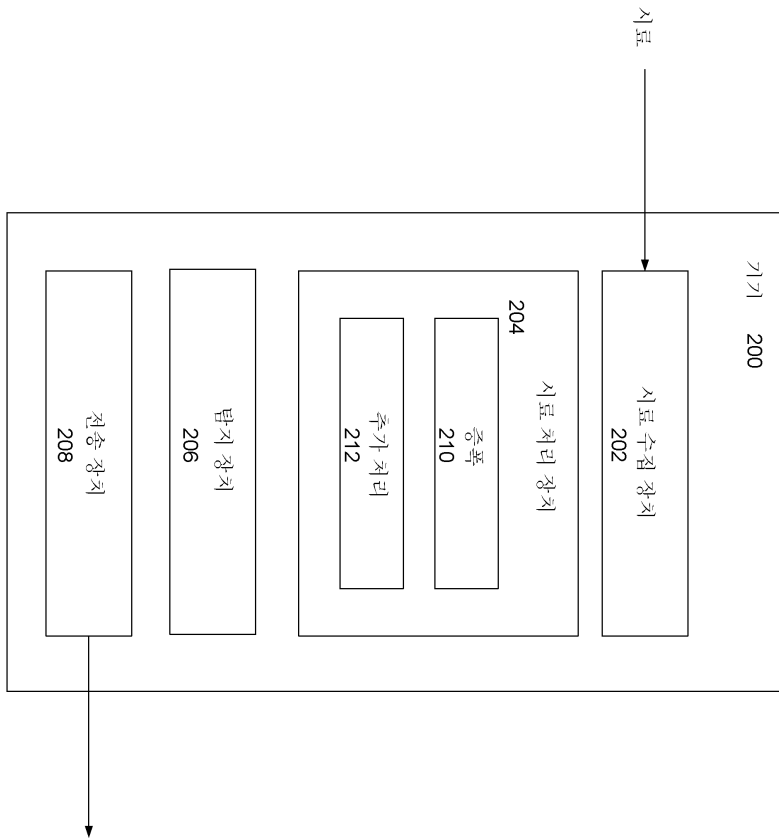
상기 내용은 현재 발명의 선호하는 구현에 대한 완전한 설명이지만, 다양한 대체 구현, 변경 및 이와 등가물(equivalents)의 사용도 가능합니다. 그러므로, 현재 발명의 (적용) 범위는 상기 설명을 참조하여 결정하면 안 되고, 대신에 첨부된 청구항 등가물(equivalents)의 완전한 범위와 함께 참조하여 결정해야 합니다. 모든 기능(또는 장치)은, 선호 여부에 관계 없이, 다른 모든 기능(또는 장치)과, 선호 여부와 관계 없이, 결합할 수 있습니다. 첨부된 청구항(claims)은, “뜻 합니다 또는 의미합니다(means for)” 라는 문구를 사용하여 주어진 청구항에서 이런 제한사항을 명시적으로 기재하지 않은 경우, 기능식 청구항(Means-Plus-Function) 제한사항을 포함하는 것으로 해석하면 안 됩니다. 상세 설명(명세서)과 첨부된 주장에 사용된 단수형은 문맥상 별도로 명시하지 않은 경우, 복수에도 해당됩니다. 또한, 본 문서에 사용되었으며 청구항(claims) 전체에서 사용된 “내에서, 속에서, ~의(in)” 라는 의미는, 문맥상 별도로 명시하지 않는 한, “~위에, ~상에, ~에 대해(on)” 라는 뜻으로도 사용됩니다. 또한, 본 문서에서 사용되었듯이 및 아래의 청구항 전체에서 사용되었듯이, “포함하다(include)” 및 “들어 있다(contain)” 같은 용어는 열려 있는 용어(open ended)로 추가적인, 언급되지 않은 요소 또는 방법 단계의 제약을 의미하지는 않습니다. 마지막으로, 본 문서의 설명에서 또는 청구항 전체에서, “및, 그리고(and)” 와 “또는(or)” 의 의미는 모두 접속사(또는 연결형, conjunctive) 및 비접속사(또는 비연결형, disjunctive)로 사용되었으며, 문맥상 별도로 명시하지 않은 경우, 상호 교환 가능합니다. 그러므로, “및, 그리고(and)” 또는 “또는(or)” 이 사용된 문맥에서, 이런 접속사의 사용은, 문맥에서 별도로 명시하지 않는 한, “및/또는” 의 의미를 배제하지(exclude) 않습니다.

도면

도면1



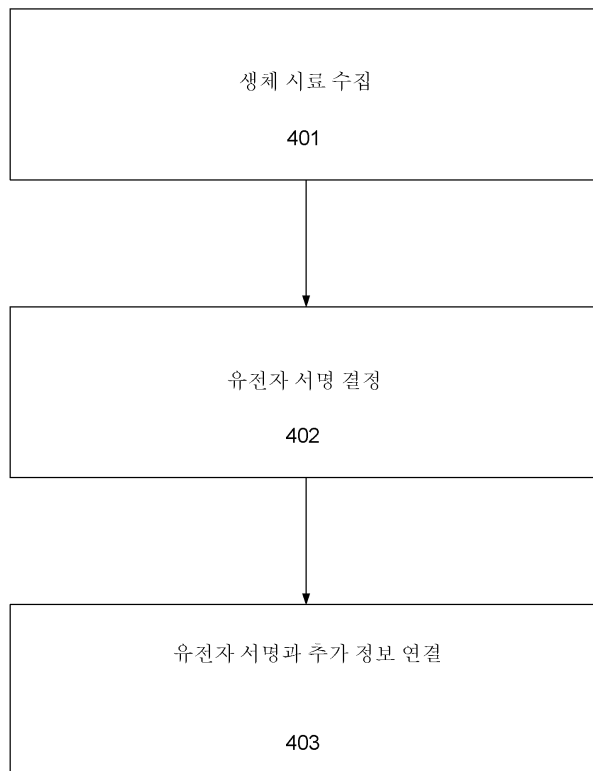
도면2



도면3

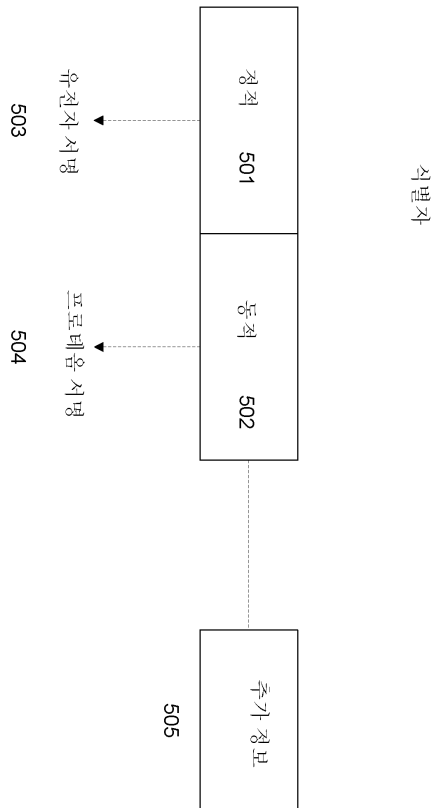
유전자 ID	환자 이름	출생일	의료기관	의료 테이터
1001100	JOHN SMITH	1/1/1970	BLUE CROSS	A1C 4.0
1010001	JANE DOE	6/6/1985	CIGNA	A1C 4.2
.				
.				

도면4

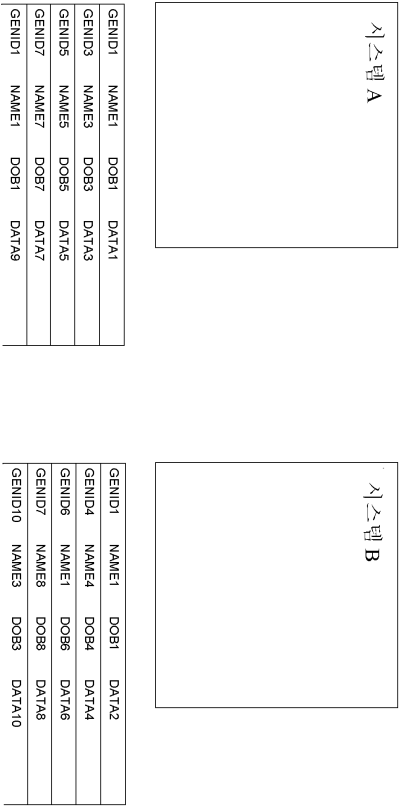




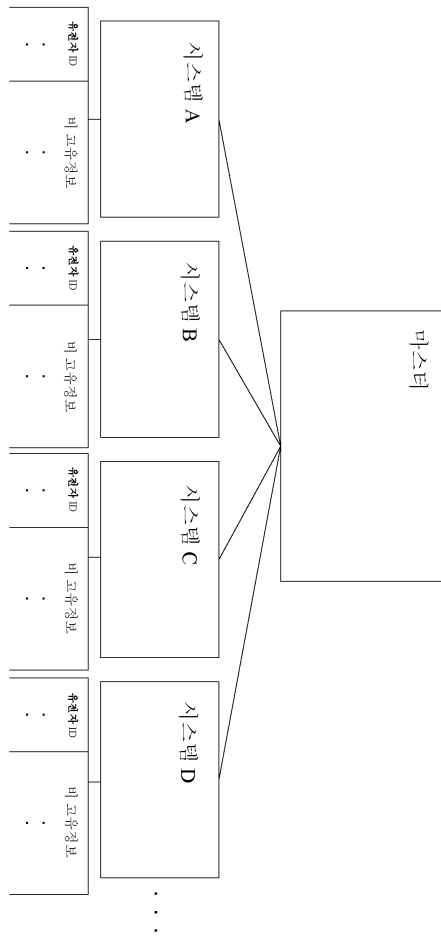
도면5



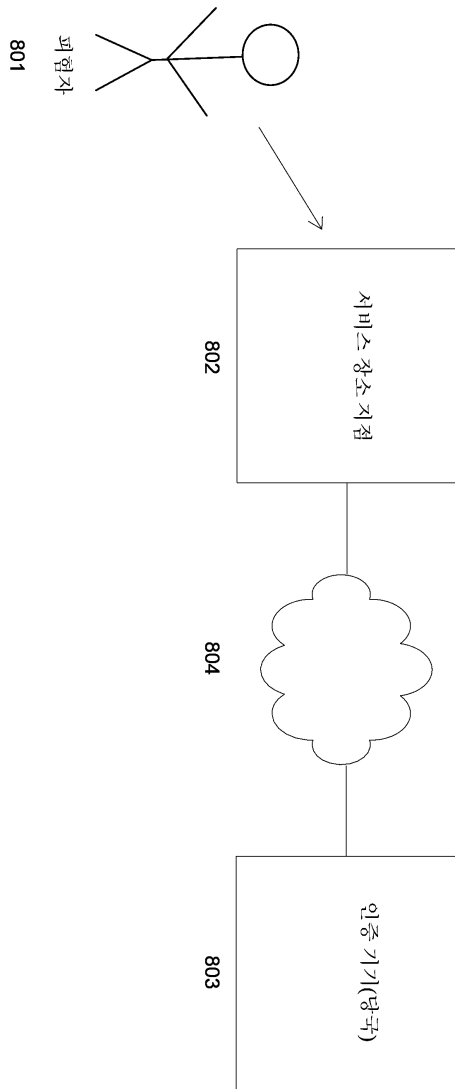
도면6



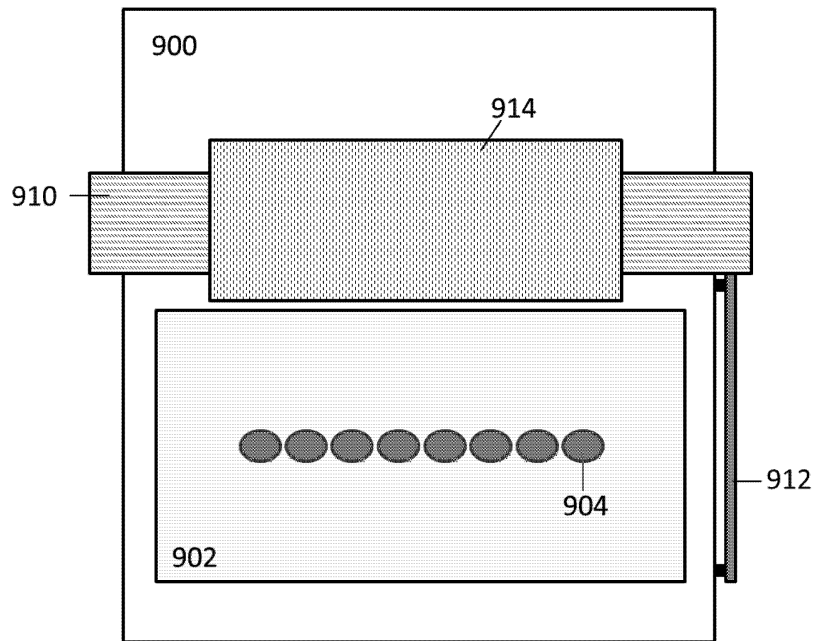
도면7



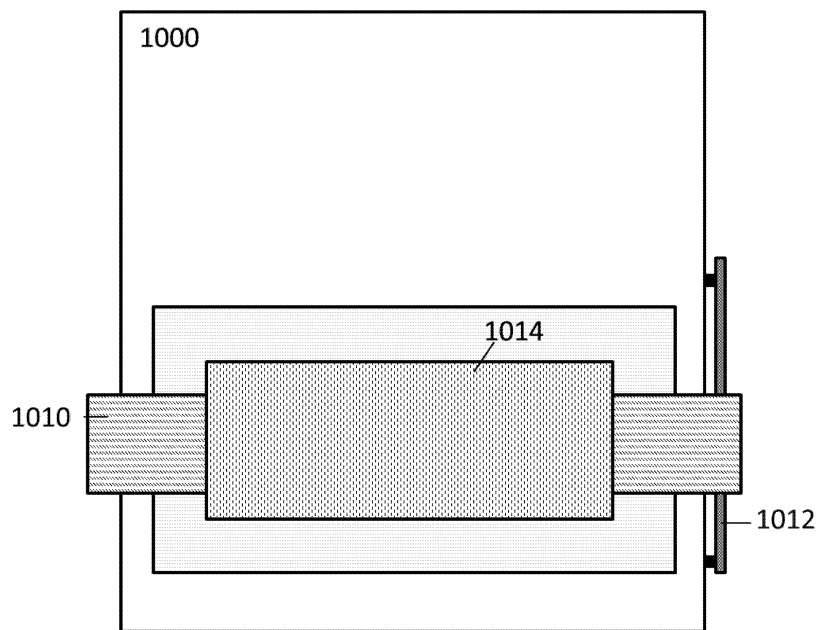
도면8



도면9

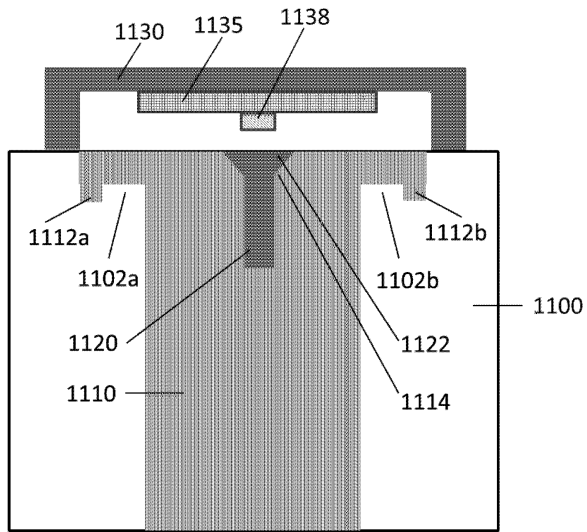


도면10

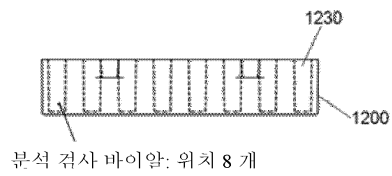




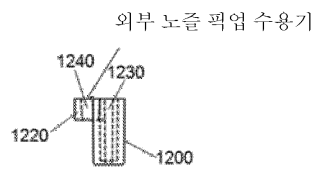
도면11



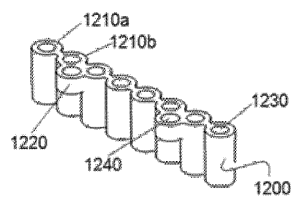
도면12a



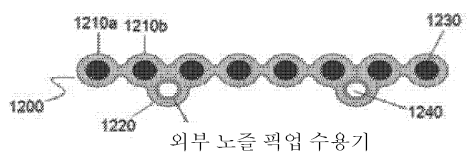
도면12b



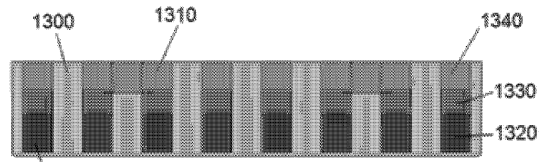
도면12c



도면12d

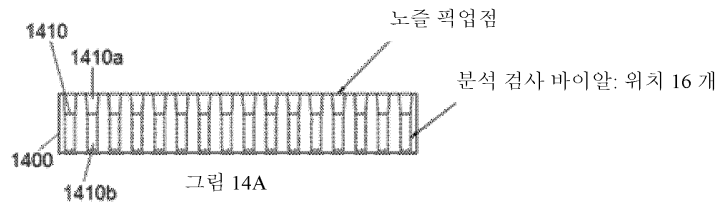


도면13



분석 검사 바이알: 위치 8 개

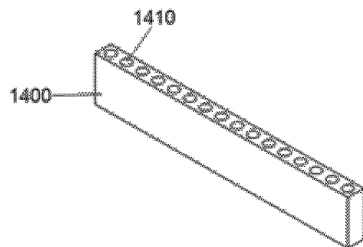
도면14a



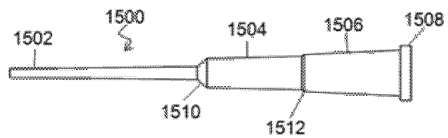
도면14b



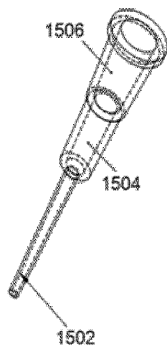
도면14c



도면15a



도면15b



도면16

