

(12) 특허협력조약에 의하여 공개된 국제출원

(19) 세계지식재산권기구
국제사무국

(43) 국제공개일
2021년 9월 30일 (30.09.2021) WIPO | PCT

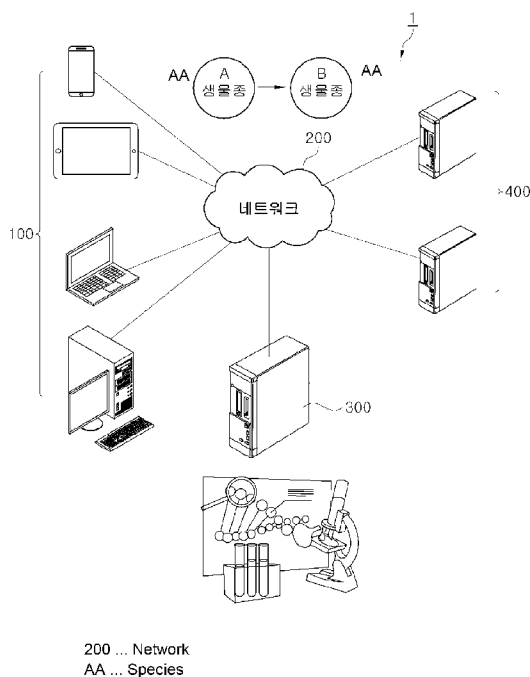


(10) 국제공개번호
WO 2021/194227 A1

- (51) 국제특허분류: *G16B 25/00* (2019.01) *G16B 20/00* (2019.01)
- (21) 국제출원번호: PCT/KR2021/003589
- (22) 국제출원일: 2021년 3월 23일 (23.03.2021)
- (25) 출원언어: 한국어
- (26) 공개언어: 한국어
- (30) 우선권정보: 10-2020-0036720 2020년 3월 26일 (26.03.2020) KR
- (71) 출원인: 주식회사 클리노믹스 (CLINOMICS CO.) [KR/KR]; 44919 울산시 울주군 언양읍 유니스트길 50, 110동 3층 301-3호, Ulsan (KR).
- (72) 발명자: 박종화 (BHAK, Jong Hwa); 44936 울산시 울주군 언양읍 만천강변길 51 현대아파트 101동 1710호, Ulsan (KR). 조운성 (CHO, Yun Sung); 16953 경기도 용인시 기흥구 흥덕1로79번길 37 흥덕마을5단지호반베르디움 503동 1702호, Gyeonggi-do (KR).
- (74) 대리인: 특허법인 메이저 (MAJOR PATENT AND LAW FIRM); 06235 서울시 강남구 테헤란로20길 10, 3층 (역삼동, 쓰리엠타워), Seoul (KR).
- (81) 지정국 (별도의 표시가 없는 한, 가능한 모든 종류의 국내 권리의 보호를 위하여): AE, AG, AL, AM, AO, AT, AU, AZ, BA, BB, BG, BH, BN, BR, BW, BY, BZ, CA, CH, CL, CN, CO, CR, CU, CZ, DE, DJ, DK, DM, DO, DZ, EC, EE, EG, ES, FI, GB, GD, GE, GH, GM, GT, HN, HR, HU, ID, IL, IN, IR, IS, IT, JO, JP, KE, KG, KH, KN, KP, KW, KZ, LA, LC, LK, LR, LS, LU, LY, MA, MD, ME, MG, MK, MN, MW, MX, MY, MZ, NA, NG, NI, NO, NZ, OM, PA, PE, PG, PH, PL, PT, QA, RO, RS, RU, RW, SA, SC, SD, SE, SG, SK, SL, ST, SV, SY, TH, TJ, TM, TN, TR, TT, TZ, UA, UG, US, UZ, VC, VN, WS, ZA, ZM, ZW.
- (84) 지정국 (별도의 표시가 없는 한, 가능한 모든 종류의 국내 권리의 보호를 위하여): ARIPO (BW, GH, GM, KE, LR, LS, MW, MZ, NA, RW, SD, SL, ST, SZ, TZ, UG, ZM, ZW), 유라시아 (AM, AZ, BY, KG, KZ, RU, TJ, TM), 유럽 (AL, AT, BE, BG, CH, CY, CZ, DE, DK, EE, ES, FI, FR, GB, GR, HR, HU, IE, IS, IT, LT, LU, LV, MC, MK, MT, NL, NO, PL, PT, RO, RS, SE, SI, SK, SM, TR), OAPI

(54) Title: METHOD FOR PROVIDING, ON BASIS OF HETEROLOGOUS ORGANISM-DERIVED GENETIC MARKER MATCHING, GENETIC TESTING SERVICE BY USING ONE OR MORE GENETIC MARKERS OF MODEL ORGANISM AND PATTERN INFORMATION THEREOF AS GENETIC MARKER INFORMATION OF TARGET ORGANISM

(54) 발명의 명칭: 이종생물 유래의 유전자 마커 매칭에 기반한 하나 혹은 그 이상의 모델생물의 유전자 마커와 그 패턴 정보를 목표하는 생물의 유전자 마커 정보로 이용하는 유전자 검사 서비스 제공 방법



(57) Abstract: Provided is a method for providing, on the basis of genetic marker matching of heterologous organisms, a genetic testing service by using genetic markers of a model organism as genetic markers of a target organism, the method comprising the steps of: selecting at least one genetic marker of a pre-stored model organism; comparing genomic information of the model organism to genomic information of a target organism to be subjected to a genetic testing service, if the selected at least one genetic marker is a previously known genetic marker through pre-analyzed information; and providing a genetic mutation-based genetic report about a target organism on the basis of the results of comparing genomic information of target and model organisms.

(57) 요약서: 이종생물의 유전자 마커 매칭 기반 모델생물의 유전자 마커를 목표생물의 유전자 마커로 이용하는 유전자 검사 서비스 제공 방법이 제공되며, 기 저장된 모델생물로부터 적어도 하나의 유전자 마커를 선택하는 단계, 선택된 적어도 하나의 유전자 마커가 기 분석된 정보로 기 공개된 유전자 마커인 경우, 유전자 검사 서비스를 진행할 목표생물의 게놈 정보와 모델생물의 게놈 정보를 비교하는 단계 및 목표생물과 모델생물의 게놈 정보의 비교 결과에 기초하여 목표생물에 대한 유전자 변이 기반 유전자 리포트를 제공하는 단계를 포함한다.

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

공개:

— 국제조사보고서와 함께 (조약 제21조(3))

명세서

발명의 명칭: 이중생물 유래의 유전자 마커 매칭에 기반한 하나 혹은 그 이상의 모델생물의 유전자 마커와 그 패턴 정보를 목표하는 생물의 유전자 마커 정보로 이용하는 유전자 검사 서비스 제공 방법

기술분야

- [1] 본 발명은 이중생물의 유전자 마커, 마커세트, 혹은 그 마커들의 패턴 정보를 매칭하는 기법에 기반하여, 이미 잘 알려진 유전자와 그 기능의 연구가 이미 과학적으로 심도있게 수행되고, 문헌에 잘 주석이 된 대표적 모델생물들의 하나 혹은 그 이상의 유전자 마커와 유전자 마커 세트 및 마커들의 분포 패턴 정보를 목표생물의 유전자 마커 정보로 이용하는 유전자 검사 서비스 제공 방법에 관한 것으로, 기 분석된 모델생물의 유전자 마커를 검사하고자 하는 목표생물의 유전자 마커로 이용하여 유전 변이 정보와 그 연관된 기능정보를 알아내거나 예측할 수 있는 방법을 제공한다.

배경기술

- [2] 유전자 마커란 인간을 비롯한 각 생명체의 표현형질을 나타내는 유전적 타입 혹은 특성을 말한다. 지금까지 인간에 있어서 정상과 질병 샘플을 비교한 연구가 많이 진행되었으며, 가축과 애완동물에 있어서는 각 개체군에서 우수한 경제적, 기호적 형질을 가진 샘플과 그렇지 않은 샘플을 비교한 연구가 다수 행해진 바 있다. 이러한 표현형질을 나타내는 유전자 마커는 생명체의 게놈 상이나 외유전체(에피게놈: epigenome)에 존재하고 있으나, 전장게놈의 경우 매우 방대하기에 기본적으로 형질과 관련되어 있다고 알려진 중요한 유전자 위주로 연구되고 있었다. 현재, 차세대게놈해독법 NGS(Next Generation Sequencing) 기법의 대두로 인하여 해독(시퀀스) 정보와 유전형질이 많은 양의 데이터로 발굴되고 있고, 이러한 NGS 데이터가 많이 쏟아져 나오에 따라 기능 유전체(functional genomics) 분야의 연구가 가속화되고 있다. 인간 뿐만 아니라 애완동물, 가축 등 경제동물 및 식물에서도 유전체 및 외유전체의 기능을 밝히기 위한 많은 NGS 데이터를 생성해 내고 있으며, QTL(Quantitative Trait Locus)등을 비롯한 많은 게놈상의 영역에 대한 기능이 밝혀지고 있다.
- [3] 이때, 유전자 마커를 이용하여 유전자 검사를 수행하는 방법이 연구 및 개발되었는데, 이와 관련하여, 선행기술인 한국공개특허 제2019-0019395호(2019년02월27일 공개) 및 한국등록특허 제10-1325736호(2013년11월08일 공고)에는, 피검자의 유전자 정보 중 적어도 하나의 형질과 연관되는 적어도 하나의 단일 염기 다형성(Single Nucleotide Polymorphism) 마커(marker)에 관한 정보를 획득하고, 적어도 하나의 단일 염기

다형성 마커의 발현 유형을 참조하여, 적어도 하나의 단일 염기 다형성 마커가 적어도 하나의 형질에 미치는 영향에 따라 적어도 하나의 단일 염기 다형성 마커의 스코어를 결정하고, 결정되는 적어도 하나의 단일 염기 다형성 마커의 스코어에 기초하여 피검자의 적성을 추정하는 구성과, 유전자 샘플의 서열을 분석하여 유전자에 매핑된 변이 데이터를 추출하고, 변이 데이터로 인하여 유전자의 기능에 발생하는 장애를 정량화한 유해도 스코어를 산출하고, 유해도 스코어가 소정의 임계값 이상이 되는 유전자들이 집합된 서브 모듈을 유전자 네트워크 상에서 탐색하는 구성이 각각 개시되어 있다.

- [4] 다만, 유전자검사는 인간을 대상 및 중심으로 다양한 질병 및 표현형과 연관된 수많은 유전자 마커가 규명되었을 뿐이고, 인간이 아닌 상동성(homology)이 큰 기타 동물은 일부 표현형과 연관된 유전자 마커만 밝혀진 상태이다. 또, 밝혀진 유전자 마커도 특정 질병이나 표현형에 대응하는 유전자 마커이기 때문에, 특정 질병이나 표현형이 아닌 유전자 마커를 이용한 유전자 검사는 불가능한 상황이다. 이에, 인간과 같이 유전자 마커가 규명된 모델생물의 유전자 마커, 유전자 마커 세트, 혹은 마커들의 분포 패턴 정보들을 고려하여 목표하는, 종(species)이 다른 생물에 매칭하거나 전사시키고, 매칭된 유전자 마커의 유래 형질 기능 변화를 예측하여 목표생물의 유전자 마커로 이용하는 방법의 개발이 요구되고 있다.

발명의 상세한 설명

기술적 과제

- [5] 본 발명의 일 실시예는, 인간과 같이 유전자 마커가 규명된 모델생물의 유전자, 외유전자, 혹은 이러한 종류의 마커들의 조합과 분포 패턴 등의 정보를 목표생물에 매칭하거나 전사시키고, 매칭된 유전자 마커의 유래 형질 기능 변화를 생정보학적으로(bioinformatics) 예측하여 목표하는 이종의 생물의 유전자 마커로 즉시 이용함으로써, 목표생물에서 실험연구나 검증으로 밝혀지지 않았던 유전자 마커를 쉽게 번역 및 매칭할 수 있으며, 이에 따라 모델생물의 기 구축된 정보를 이론적, 추론적으로 이용하여 별도의 고 비용의 새로운 연구 및 개발 없이도 검사대상 생물종인 목표생물의 유전자 마커를 생정보학적으로 찾아낼 수 있거나 예측하고 이를 이용하여 목표생물에 대한 예측된 기능용 유전자 검사 리포트를 쉽고 빠르게 생성 및 제공할 수 있는 장점을 가진다. 그러나 이론적 추론에 기반하였으므로, 정확도에 있어서는 의도치 않게 일부 희생이 발생될 수도 있다. 결론적으로 본 발명의 일 실시예에 따른 방법은 이종생물의 유전자 마커 매칭 정보를 이용하여, 모델생물 유전자 마커의 목표생물 유전자 마커로써의 활용에 기반한 타 생물종 유전자 검사 서비스 제공 방법이다. 다만, 본 실시예가 이루고자 하는 기술적 과제는 상기된 바와 같은 기술적 과제로 한정되지 않으며, 또 다른 기술적 과제들이 존재할 수 있다. 유전자뿐만 아니라, 외유전자 정보도 똑같은 원리로 타 생물에 매칭 및

활용 가능하며, 본 명세서에서 유전자로만 지칭이 되었다고 하더라도, 해당 내용이 외유전자 등의 경우에도 동일, 유사하게 적용될 수 있다.

기술적 해결방법

- [6] 상술한 기술적 과제를 달성하기 위한 기술적 수단으로서, 본 발명의 일 실시예는, 기 저장된 모델생물로부터 적어도 하나의 유전자 또는 외유전자 마커를 선택하는 단계, 선택된 적어도 하나의 유전자 마커가 기 분석된 정보로 기 공개된 유전자 마커인 경우, 유전자 검사 서비스를 진행할 목표생물의 게놈 정보와 모델생물의 게놈 정보를 비교하는 단계 및 목표생물과 모델생물의 게놈 정보의 비교 결과에 기초하여 목표생물에 대한 유전자 변이 기반 유전자 리포트를 제공하는 단계를 포함한다. 목표생물에서 사용될 마커의 선정 과정에서, 최종적으로 선정되는 유전자 마커는 전술한 매칭 과정 등을 통한 비교에서 나오는 1:1 관계일 수도 있고, 그런 마커들의 세트의 관계일 수도 있고, 그 유전자 마커들에 분포 등의 패턴이 있을 경우, 유전자 지역 내에서의 분포 패턴 등의 추가적인 정보를 함께 활용할 수도 있다.

발명의 효과

- [7] 전술한 본 발명의 과제 해결 수단 중 어느 하나에 의하면, 인간과 같이 유전자 마커가 규명된 모델생물의 유전자 마커나 마커의 세트를 목표생물에 매칭하거나 전사시키고, 매칭된 유전자 마커의 유래 형질 기능 변화를 예측하여 목표생물의 유전자 마커로 이용함으로써, 목표생물에서 밝혀지지 않았던 유전자 마커를 쉽게 번역 및 매칭할 수 있으며, 이에 따라 모델생물의 기 구축된 정보를 이용하여 별도의 새로운 연구 및 개발 없이도 검사대상 생물종인 목표생물의 유전자 마커를 추론하여 찾아낼 수 있고 이를 이용하여 최종적 결과로서 목표생물에 대한 유전자 검사 리포트를 쉽고 빠르게 생성 및 제공할 수 있다.

도면의 간단한 설명

- [8] 도 1은 본 발명의 일 실시예에 따른 이종생물의 유전자 마커 매칭 기반 모델생물의 유전자 마커를 목표생물의 유전자 마커로 이용하는 유전자 검사 서비스 제공 시스템을 설명하기 위한 도면이다.
- [9] 도 2는 도 1의 시스템에 포함된 유전자 검사 서비스 제공 서버를 설명하기 위한 블록 구성도이다.
- [10] 도 3은 본 발명의 일 실시예에 따른 이종생물의 유전자 마커 매칭 기반 모델생물의 유전자 마커를 목표생물의 유전자 마커로 이용하는 유전자 검사 서비스가 진행되는 일 실시예를 설명한 동작 흐름도이다.
- [11] 도 4는 도 3의 이종생물 간 게놈 정보를 비교하는 과정을 설명하기 위한 동작 흐름도이다.
- [12] 도 5는 본 발명의 일 실시예에 따른 이종생물의 유전자 마커 매칭 기반 모델생물의 유전자 마커를 목표생물의 유전자 마커로 이용하는 유전자 검사

서비스 제공 방법을 설명하기 위한 동작 흐름도이다.

발명의 실시를 위한 형태

- [13] 아래에서는 첨부한 도면을 참조하여 본 발명이 속하는 기술 분야에서 통상의 지식을 가진 자가 용이하게 실시할 수 있도록 본 발명의 실시예를 상세히 설명한다. 그러나 본 발명은 여러 가지 상이한 형태로 구현될 수 있으며 여기에서 설명하는 실시예에 한정되지 않는다. 그리고 도면에서 본 발명을 명확하게 설명하기 위해서 설명과 관계없는 부분은 생략하였으며, 명세서 전체를 통하여 유사한 부분에 대해서는 유사한 도면 부호를 붙였다.
- [14] 명세서 전체에서, 어떤 부분이 다른 부분과 "연결"되어 있다고 할 때, 이는 "직접적으로 연결"되어 있는 경우뿐 아니라, 그 중간에 다른 소자를 사이에 두고 "전기적으로 연결"되어 있는 경우도 포함한다. 또한 어떤 부분이 어떤 구성요소를 "포함"한다고 할 때, 이는 특별히 반대되는 기재가 없는 한 다른 구성요소를 제외하는 것이 아니라 다른 구성요소를 더 포함할 수 있는 것을 의미하며, 하나 또는 그 이상의 다른 특징이나 숫자, 단계, 동작, 구성요소, 부분품 또는 이들을 조합한 것들의 존재 또는 부가 가능성을 미리 배제하지 않는 것으로 이해되어야 한다. 예를 들어, 이중 생물간 유전자 마커의 매칭의 경우, 단순한 1:1 매칭뿐만 아니라, 마커들의 세트, 마커들의 분포패턴, 각 생물에서의 발생빈도패턴등 추가 정보들도 최종 매칭과정에 활용이 될 수 있다.
- [15] 명세서 전체에서 사용되는 정도의 용어 "약", "실질적으로" 등은 언급된 의미에 고유한 제조 및 물질 허용오차가 제시될 때 그 수치에서 또는 그 수치에 근접한 의미로 사용되고, 본 발명의 이해를 돕기 위해 정확하거나 절대적인 수치가 언급된 개시 내용을 비양심적인 침해자가 부당하게 이용하는 것을 방지하기 위해 사용된다. 본 발명의 명세서 전체에서 사용되는 정도의 용어 "~(하는) 단계" 또는 "~의 단계"는 "~를 위한 단계"를 의미하지 않는다.
- [16] 본 명세서에 있어서 '부(部)'란, 하드웨어에 의해 실현되는 유닛(unit), 소프트웨어에 의해 실현되는 유닛, 양방을 이용하여 실현되는 유닛을 포함한다. 또한, 1개의 유닛이 2개 이상의 하드웨어를 이용하여 실현되어도 되고, 2개 이상의 유닛이 1개의 하드웨어에 의해 실현되어도 된다.
- [17] 본 명세서에 있어서 단말, 장치 또는 디바이스가 수행하는 것으로 기술된 동작이나 기능 중 일부는 해당 단말, 장치 또는 디바이스와 연결된 서버에서 대신 수행될 수도 있다. 이와 마찬가지로, 서버가 수행하는 것으로 기술된 동작이나 기능 중 일부도 해당 서버와 연결된 단말, 장치 또는 디바이스에서 수행될 수도 있다.
- [18] 본 명세서에서 있어서, 단말과 매핑(Mapping) 또는 매칭(Matching)으로 기술된 동작이나 기능 중 일부는, 단말의 식별 정보(Identifying Data)인 단말기의 고유번호나 개인의 식별정보를 매핑 또는 매칭한다는 의미로 해석될 수 있다.
- [19] 또한, 본 명세서에서 사용되는 "유전자" 용어는, 항상 외유전자(epigenetic)도

포함하여 지칭하는 것으로 이해되어야 한다.

[20] 이하 첨부된 도면을 참고하여 본 발명을 상세히 설명하기로 한다.

[21] 도 1은 본 발명의 일 실시예에 따른 이종생물의 유전자 마커 매칭 기반 모델생물의 유전자 혹은 외유전자 마커를 목표생물의 유전자 마커로 이용하는 유전자 검사 서비스 제공 시스템을 설명하기 위한 도면이다. 도 1을 참조하면, 이종생물의 유전자 마커 매칭 기반 모델생물의 유전자 마커를 목표생물의 유전자 마커로 이용하는 유전자 검사 서비스 제공 시스템(1)은, 적어도 하나의 사용자 단말(100), 유전자 검사 서비스 제공 서버(300), 적어도 하나의 데이터베이스 서버(400)를 포함할 수 있다. 다만, 이러한 도 1의 이종생물의 유전자 마커 매칭 기반 모델생물의 유전자 마커를 목표생물의 유전자 마커로 이용하는 유전자 검사 서비스 제공 시스템(1)은, 본 발명의 일 실시예에 불과하므로, 도 1을 통하여 본 발명이 한정 해석되는 것은 아니다.

[22] 이때, 도 1의 각 구성요소들은 일반적으로 네트워크(network, 200)를 통해 연결된다. 예를 들어, 도 1에 도시된 바와 같이, 적어도 하나의 사용자 단말(100)은 네트워크(200)를 통하여 유전자 검사 서비스 제공 서버(300)와 연결될 수 있다. 그리고, 유전자 검사 서비스 제공 서버(300)는, 네트워크(200)를 통하여 적어도 하나의 사용자 단말(100) 및 적어도 하나의 데이터베이스 서버(400)와 연결될 수 있다. 또한, 적어도 하나의 데이터베이스 서버(400)는, 네트워크(200)를 통하여 유전자 검사 서비스 제공 서버(300)와 연결될 수 있다.

[23] 여기서, 네트워크는, 복수의 단말 및 서버들과 같은 각각의 노드 상호 간에 정보 교환이 가능한 연결 구조를 의미하는 것으로, 이러한 네트워크의 일 예에는 RF, 3GPP(3rd Generation Partnership Project) 네트워크, LTE(Long Term Evolution) 네트워크, 5GPP(5th Generation Partnership Project) 네트워크, WIMAX(World Interoperability for Microwave Access) 네트워크, 인터넷(Internet), LAN(Local Area Network), Wireless LAN(Wireless Local Area Network), WAN(Wide Area Network), PAN(Personal Area Network), 블루투스(Bluetooth) 네트워크, NFC 네트워크, 위성 방송 네트워크, 아날로그 방송 네트워크, DMB(Digital Multimedia Broadcasting) 네트워크 등이 포함되나 이에 한정되지는 않는다.

[24] 하기에, 적어도 하나의 라는 용어는 단수 및 복수를 포함하는 용어로 정의되고, 적어도 하나의 라는 용어가 존재하지 않더라도 각 구성요소가 단수 또는 복수로 존재할 수 있고, 단수 또는 복수를 의미할 수 있음은 자명하다 할 것이다. 또한, 각 구성요소가 단수 또는 복수로 구비되는 것은, 실시예에 따라 변경가능하다 할 것이다.

[25] 적어도 하나의 사용자 단말(100)은, 이종생물의 유전자 마커 매칭 기반 모델생물의 유전자 마커를 목표생물의 유전자 마커로 이용하는 유전자 검사 서비스 관련 웹 페이지, 앱 페이지, 프로그램 또는 애플리케이션을 이용하여 자신이나 타인 또는 기타 생물종에 대한 유전자 검사를 의뢰하는 사용자의 단말일 수 있다. 이때, 적어도 하나의 사용자 단말(100)은, 피검사 또는

피검종(Species)의 유전자 샘플에 대한 유전자 검사 결과를 유전자 검사 서비스 제공 서버(300)로 요청하는 단말일 수 있다. 그리고, 적어도 하나의 사용자 단말(100)은, 피검자 또는 피검종에 대한 유전자 검사 결과를 유전자 검사 리포트로 유전자 검사 서비스 제공 서버(300)로부터 수신하는 단말일 수 있다.

- [26] 여기서, 적어도 하나의 사용자 단말(100)은, 네트워크를 통하여 원격지의 서버나 단말에 접속할 수 있는 컴퓨터로 구현될 수 있다. 여기서, 컴퓨터는 예를 들어, 네비게이션, 웹 브라우저(WEB Browser)가 탑재된 노트북, 데스크톱(Desktop), 랩톱(Laptop) 등을 포함할 수 있다. 이때, 적어도 하나의 사용자 단말(100)은, 네트워크를 통해 원격지의 서버나 단말에 접속할 수 있는 단말로 구현될 수 있다. 적어도 하나의 사용자 단말(100)은, 예를 들어, 휴대성과 이동성이 보장되는 무선 통신 장치로서, 네비게이션, PCS(Personal Communication System), GSM(Global System for Mobile communications), PDC(Personal Digital Cellular), PHS(Personal Handyphone System), PDA(Personal Digital Assistant), IMT(International Mobile Telecommunication)-2000, CDMA(Code Division Multiple Access)-2000, W-CDMA(W-Code Division Multiple Access), Wibro(Wireless Broadband Internet) 단말, 스마트폰(smartphone), 스마트패드(smartpad), 타블렛 PC(Tablet PC) 등과 같은 모든 종류의 핸드헬드(Handheld) 기반의 무선 통신 장치를 포함할 수 있다.

- [27] 유전자 검사 서비스 제공 서버(300)는, 이종생물의 유전자 마커 매칭 기반 모델생물의 유전자 마커를 목표생물의 유전자 마커로 이용하는 유전자 검사 서비스 웹 페이지, 앱 페이지, 프로그램 또는 애플리케이션을 제공하는 서버일 수 있다. 그리고, 유전자 검사 서비스 제공 서버(300)는, 사용자 단말(100)로부터 피검자 또는 피검종에 대한 유전자 검사 요청을 수신하는 경우, 모델생물로부터 적어도 하나의 유전자 마커를 선택하고, 선택된 유전자 마커가 이미 연구 등을 통하여 밝혀지고 주지하면서도 중요도가 높은 유전자 마커인 경우, 모델생물의 게놈 정보와 목표 생물의 게놈 정보를 비교하고, 매칭률 또는 유사도가 높은 유전자 마커가 존재하면, 피검자 또는 피검종에 대응하는 목표생물의 유전자 마커의 기능 변화를 예측함으로써 목표생물의 유전자 변이에 대한 유전자 검사 리포트를 생성하는 서버일 수 있다. 이때, 주지성의 정도는 적어도 하나의 데이터베이스 서버(400)에서 검색이 되는 것인지 또는 중요도가 연구되어 밝혀진 것인지, 밝혀졌더라도 중요도 레벨이 어느 정도인지 등에 따라 결정될 수 있으나, 나열된 파라미터나 조건 이외에도 다양한 변수가 존재할 수 있다.

- [28] 여기서, 유전자 검사 서비스 제공 서버(300)는, 네트워크를 통하여 원격지의 서버나 단말에 접속할 수 있는 컴퓨터로 구현될 수 있다. 여기서, 컴퓨터는 예를 들어, 네비게이션, 웹 브라우저(WEB Browser)가 탑재된 노트북, 데스크톱(Desktop), 랩톱(Laptop) 등을 포함할 수 있다.

- [29] 적어도 하나의 데이터베이스 서버(400)는, 이종생물의 유전자 마커 매칭 기반 모델생물의 유전자 마커를 목표생물의 유전자 마커로 이용하는 유전자 검사

서비스 관련 웹 페이지, 앱 페이지, 프로그램 또는 애플리케이션을 이용하거나 이용하지 않고, 유전자 검사 서비스 제공 서버(300)에서 유전자 마커의 존재 유무 또는 중요도나 주지성 여부에 대한 응답을 요청하는 경우, 적어도 하나의 데이터베이스 서버(400)는 이에 대한 응답 데이터를 유전자 검사 서비스 제공 서버(300)로 전송하는 서버일 수 있다. 이때, 적어도 하나의 데이터베이스 서버(400)는, 적어도 하나의 유전자 마커, 참조표준게놈지도, 중요도, 주지성 여부 등에 대한 정보를 수집 및 매핑하여 저장하는 서버일 수 있다. 만약, 중요도나 주지성 여부 또는 참조표준게놈지도가 존재하지 않을 경우, 유전자 검사 서비스 제공 서버(300)에서 기 저장하고 정보를 유전자 마커별로 구축하고 있다가, 적어도 하나의 데이터베이스 서버(400)에서 유전자 마커의 존재 유무가 응답(Ack)으로 수신되는 경우, 유전자 마커를 기준으로 두 개의 정보를 통합하여 이용하는 방법으로 구현될 수도 있다.

- [30] 여기서, 적어도 하나의 데이터베이스 서버(400)는, 네트워크를 통하여 원격지의 서버나 단말에 접속할 수 있는 컴퓨터로 구현될 수 있다. 여기서, 컴퓨터는 예를 들어, 네비게이션, 웹 브라우저(WEB Browser)가 탑재된 노트북, 데스크톱(Desktop), 랩톱(Laptop) 등을 포함할 수 있다. 이때, 적어도 하나의 데이터베이스 서버(400)는, 네트워크를 통해 원격지의 서버나 단말에 접속할 수 있는 단말로 구현될 수 있다. 적어도 하나의 데이터베이스 서버(400)는, 예를 들어, 휴대성과 이동성이 보장되는 무선 통신 장치로서, 네비게이션, PCS(Personal Communication System), GSM(Global System for Mobile communications), PDC(Personal Digital Cellular), PHS(Personal Handyphone System), PDA(Personal Digital Assistant), IMT(International Mobile Telecommunication)-2000, CDMA(Code Division Multiple Access)-2000, W-CDMA(W-Code Division Multiple Access), Wibro(Wireless Broadband Internet) 단말, 스마트폰(smartphone), 스마트 패드(smartpad), 타블렛 PC(Tablet PC) 등과 같은 모든 종류의 핸드헬드(Handheld) 기반의 무선 통신 장치를 포함할 수 있다.
- [31] 도 2는 도 1의 시스템에 포함된 유전자 검사 서비스 제공 서버를 설명하기 위한 블록 구성도이고, 도 3은 본 발명의 일 실시예에 따른 이종생물의 유전자 마커 매칭 기반 모델생물의 유전자 마커를 목표생물의 유전자 마커로 이용하는 유전자 검사 서비스가 진행되는 일 실시예를 설명한 동작 흐름도이고, 도 4는 도 3의 이종생물 간 게놈 정보를 비교하는 과정을 설명하기 위한 동작 흐름도이다.
- [32] 도 2를 참조하면, 유전자 검사 서비스 제공 서버(300)는, 선택부(310), 비교부(320) 및 제공부(330)를 포함할 수 있다.
- [33] 본 발명의 일 실시예에 따른 유전자 검사 서비스 제공 서버(300)나 연동되어 동작하는 다른 서버(미도시)가 적어도 하나의 사용자 단말(100) 및 적어도 하나의 데이터베이스 서버(400)로 이종생물의 유전자 마커 매칭 기반 모델생물의 유전자 마커를 목표생물의 유전자 마커로 이용하는 유전자 검사 서비스 애플리케이션, 프로그램, 앱 페이지, 웹 페이지 등을 전송하는 경우,

적어도 하나의 사용자 단말(100) 및 적어도 하나의 데이터베이스 서버(400)는, 이종생물의 유전자 마커 매칭 기반 모델생물의 유전자 마커를 목표생물의 유전자 마커로 이용하는 유전자 검사 서비스 애플리케이션, 프로그램, 앱, 페이지, 웹 페이지 등을 설치하거나 열 수 있다. 또한, 웹 브라우저에서 실행되는 스크립트를 이용하여 서비스 프로그램이 적어도 하나의 사용자 단말(100) 및 적어도 하나의 데이터베이스 서버(400)에서 구동될 수도 있다. 여기서, 웹 브라우저는 웹(WWW: world wide web) 서비스를 이용할 수 있게 하는 프로그램으로 HTML(hyper text mark-up language)로 서술된 하이퍼 텍스트를 받아서 보여주는 프로그램을 의미하며, 예를 들어 넷스케이프(Netscape), 익스플로러(Explorer), 크롬(chrome) 등을 포함한다. 또한, 애플리케이션은 단말 상의 응용 프로그램(application)을 의미하며, 예를 들어, 모바일 단말(스마트폰)에서 실행되는 앱(app)을 포함한다.

- [34] 도 2를 참조하면, 선택부(310)는, 기 저장된 모델생물로부터 적어도 하나의 유전자 마커를 선택할 수 있다. 이때, 모델생물이란, 인간이나 쥐와 같이 이미 많은 연구와 실험을 통하여 질병이나 신체적 특징을 나타내는 표현형 유전자에 대응하는 유전자 마커가 규명된 생물을 의미한다. 인간이라는 생물종에 대하여 A의 유전자 마커가 연구 및 실험으로 B 질병이나 C 신체적 특징에 대하여 밝혀졌다면, 이미 A라는 유전자 마커와 B 질병 또는 A 유전자 마커와 C 신체적 특징에 대한 유의도, 연관성 등이 밝혀진 것이므로, A-B, A-C와 같이 유전자 마커-질병, 유전자 마커-신체적 특징의 대응관계를 알 수 있고, 임의의 Z 환자에게서 A의 유전자 마커가 존재함이 파악되었다면, B 질병과 C 신체적 특징이 나타났거나, 나타날 예정이거나, 나타날 잠재성이 있다는 것을 예측할 수 있다. 이를 바탕으로, 본 발명의 일 실시예에서는, 동종생물 뿐만 아니라, 이종생물, 예를 들어, 인간과 쥐, 인간과 고양이, 인간과 말, 인간과 개 등의 유전자 마커의 매칭률을 밝히고, 인간에게서 나타난 A 유전자 마커가 개에게서도 나타난다면, B 질병과 C 신체적 특징이 나타날 것이라는 예측을 할 수 있다는 점을 이용한다. 물론, 상술한 설명은 과정을 단순화한 것이고 상세한 설명은 후술하겠지만, 인간과 개에게서 A 유전자 마커가 동일하게 존재하고, A 유전자 마커의 유전자 변이에 대응하는 기능 변화가 일어날 것이라고 예측되는 경우, 개에게서도 B 질병이나 C 신체적 특징이 나타날 것이라고 예측할 수 있다는 점을 이용한다.

- [35] 이를 위하여, 선택부(310)에서 기 저장된 모델생물로부터 적어도 하나의 유전자 마커를 선택할 때, 적어도 하나의 유전자 마커는, 기 저장된 모델생물의 기 설정된 기능영역으로부터 선택된 유전자 마커일 수 있다. 이때, 기 설정된 기능영역은, 단백질 코딩 영역(Protein Coding Region), 5',3' 영역, 프로모터 영역 및 스플라이스 영역 중 어느 하나 또는 적어도 하나의 조합을 포함하는 영역일 수 있으나, 상술한 것들로 한정하지는 않는다. 또, 유전자 간 영역(Intergenic Region), 인트론(Intron) 등 많은 기능 정보를 가진 게놈 영역일 수도 있고 또는 그

조합일 수도 있다. 또, 기 설정된 기능영역은, 외유전체적으로 중요한 지역 등, 모델생물에 대하여 기 연구된 질병, 신체적 특징, 표현형 유전자 마커 중 기능적으로 의미가 많은 영역일 수 있고, 유전자 마커는 이러한 기 설정된 기능 영역에서 선택될 수 있다. 다만, 기 설정된 기능영역은 특정 게놈 영역으로 한정하지 않는다.

- [36] 또, 선택부(310)에서 기 저장된 모델생물로부터 적어도 하나의 유전자 마커를 선택할 때, 적어도 하나의 유전자 마커는, 단일염기서열변이(Single Nucleotide Variant), 유전자복제수변이(Copy Number Variation), 인델스(Indels), 유전자구조적변이(Structural Variation), 외유전자마커(Epigenomic Markers), RNA 유전자발현(RNA Expression) 중 단백질유전자발현(Protein Expression) 어느 하나 또는 적어도 하나의 조합에 대응하는 유전자 변이 타입을 포함할 수 있다. 이때, 적어도 하나의 유전자 마커는, 유전자 변이 타입이라면 그 어느 것이든 가능할 수 있는데, 그 이유는 모델생물에서 유전자가 변이되는 것이라면, 목표생물에서도 유전자가 변이될 수 있기 때문이다. 물론, 유전자 변이에 따른 기능 변화 등을 후술할 기 저장된 기능변화예측 프로그램으로 파악한 후 사용하므로 바로 적용되는 것은 아니다. 또, 적어도 하나의 유전자 마커의 종류는, 특정 변이 타입으로 한정하지는 않으며, 열거된 것들로 한정되지 않고 나열되지 않은 이유로 배제되지 않는다.

- [37] 비교부(320)는, 선택된 적어도 하나의 유전자 마커가 기 분석된 정보로 기 공개된 유전자 마커인 경우, 유전자 검사 서비스를 진행할 목표생물의 게놈 정보와 모델생물의 게놈 정보를 비교할 수 있다. 이때, 비교부(320)는, 선택된 적어도 하나의 유전자 마커가 기 분석된 정보로 기 공개된 유전자 마커가 아닌 경우, 기 저장된 기능변화예측 프로그램을 통하여 유전자 변이에 의한 기능 변화(Functional Change)를 예측하고, 예측된 기능 변화에 대응하는 점수가 기 설정된 스코어를 초과하는 적어도 하나의 유전자 마커를 선택할 수 있다. 이때, 기 저장된 기능변화예측 프로그램은, Sift 또는 Polyphen-2 등과 같은 기능의 중요도를 예측하는 프로그램일 수 있으나, 프로그램의 종류는 상술한 것들로 한정하지는 않는다. 기능변화예측 프로그램은 상술한 프로그램이 아니더라도 용이하게 다양한 방법으로 구현할 수 있기 때문이다.

- [38] 비교부(320)는, 모델생물의 게놈 정보에 대응하는 참조표준게놈지도와, 목표생물의 게놈 정보에 대응하는 참조표준게놈지도를 전장게놈정렬(Whole Genome Alignment)하여 비교를 수행할 수 있다. 예를 들어, 모델생물인 인간의 참조표준게놈지도와, 목표생물인 개(Dog)의 참조표준게놈지도를 비교하는 경우, 게놈지도 상에 존재하는 주요한 유전자 마커를 매칭(Liftover)하고 매칭률이 기 설정된 값을 초과한다면, 두 개의 유전자 마커는 동일한 기능을 수행한다고 볼 수 있다. 그 이유는, 유전체라고 불리우는 게놈(Genome)은, 생물체에 있는 유전자를 포함하는 모든 DNA(Deoxyribonucleic acid)를 의미하고 생물체를 만들고 생명을 유지하기 위해 필요한 모든 생물학적 정보를 갖고 있기

때문이다.

[39] 한 생명체의 유전체 정보를 파악한다는 것은 그 생명체의 생명현상을 이해하고 유전자형과 표현형인 유전자와 환경의 영향에 의해 형성된 생물의 형질 사이의 관계를 이해하는데 중요한 역할을 한다. 예를 들어, 혈류에 있는 과잉 콜레스테롤을 제거하도록 간세포에게 지시하는 어떤 유전자가 있다면 이 유전자는 간세포에게 특정 단백질을 만들도록 지시하고 만들어진 단백질이 과잉 콜레스테롤을 제거하는 일을 수행하게 된다. 그런데 만약 이 유전자가 돌연변이(Mutation) 또는 변형(Change)될 경우 생성된 단백질이 올바르게 작동하지 않거나 전혀 만들어지지 않을 수 있어 과도한 콜레스테롤을 제거하지 못하게 된다. 이러한 가족성 고(高)콜레스테롤 혈증과 연관 있는 유전자의 위치를 발견하고 변형을 발견하기 위해 유전체의 염기서열을 알아내는 것이 중요하다. 이와 같이, 본 발명의 일 실시예에서는, 참조표준게놈지도를 전장게놈정렬을 수행함으로써 모델생물과 유사 또는 동일한 목표생물의 게놈 상 유전자 마커 및 마커 세트, 특히 주요하다고 기 설정된 유전자 마커를 매칭시키고, 매칭 결과가 기 설정된 값을 초과하거나 정렬했을 때 매칭률이 높은 유전자 마커순으로 목표생물에서도 모델생물의 질병이나 신체적 특징과 같은 표현형이 나올 것이라고 예측할 수 있다.

[40] 한편, 비교부(320)는, 선택된 적어도 하나의 유전자 마커가 기 분석된 정보로 기 공개된 유전자 마커인 경우, 유전자 검사 서비스를 진행할 목표생물의 게놈 정보와 모델생물의 게놈 정보를 비교할 때, 목표생물의 게놈 정보에 대응하는 참조표준게놈지도가 존재하지 않는 경우, 목표생물의 유전자 서열을 모델생물의 참조표준게놈지도에 정렬(Sequence Alignments)한 후, 모델생물의 게놈 정보 상에 존재하는 선택된 적어도 하나의 유전자 마커와 매칭(Liftover)한 후, 목표생물의 게놈 정보를 게놈지도화할 수 있다. 목표생물, 예를 들어 고양이의 참조표준게놈지도가 존재하지 않는 경우를 가정해보면, 인간의 참조표준게놈지도에 고양이의 유전자 서열을 정렬하고, 인간의 참조표준게놈지도, 즉 게놈 정보 상에 존재하는 선택된 적어도 하나의 유전자 마커와 매칭을 시키고 매칭률이 기 설정된 값을 초과하거나 높은순으로 정렬했을 때 기 설정된 순위를 만족하는 경우, 매칭률이 높은 영역의 유전자 마커가 고양이에게도 존재한다는 것을 알 수 있으며, 이를 통하여 게놈지도를 생성할 수 있다.

[41] 제공부(330)는, 목표생물과 모델생물의 게놈 정보의 비교 결과에 기초하여 목표생물에 대한 유전자 변이 기반 유전자 리포트를 제공할 수 있다. 이때, 제공부(330)는, 비교 결과 목표생물에 모델생물의 게놈 정보 상의 기 선택된 적어도 하나의 유전자 마커의 매칭률이 기 설정된 값을 초과하는 경우, 기 설정된 값을 초과하는 목표생물의 적어도 하나의 유전자 마커를, 기 저장된 기능변화예측 프로그램을 통하여 유전자 변이에 의한 기능 변화(Functional Change)를 예측할 수 있다. 또, 제공부(330)는, 예측된 기능 변화에 대응하는

점수가 기 설정된 스코어를 초과하는 적어도 하나의 유전자 마커를, 목표생물과 모델생물의 유전자 변이의 기능 연관성 및 유전자 변이의 기능 변화에 신뢰도가 있는 유전자 마커로 설정하여 유전자 리포트를 생성할 수 있다.

[42] 이때, 목표생물과 모델생물 두 가지 중 모두에 유전자 변이의 기능 연관성과 기능 변화에 따른 신뢰도가 존재한다고 보는 레벨, 즉 정도가 이하의 4 가지 실시예에 따라 다르게 구분될 수 있다. 즉, 신뢰도의 점수가 각각 서로 다르게 부여될 수 있는데, 이는 이하에서 설명한다.

[43] <제 1 실시예>

[44] 비교부(330)는, 목표생물과 모델생물의 게놈 정보의 비교 결과에 기초하여 목표생물에 대한 유전자 변이 기반 유전자 리포트를 제공할 때, 비교 결과 목표생물에 모델생물의 게놈 정보 상의 기 선택된 적어도 하나의 유전자 마커의 매칭률이 기 설정된 값을 초과하는 경우, 기 설정된 값을 초과하는 목표생물의 적어도 하나의 유전자 마커가, 모델생물에서 기능적으로 주지한 유전자 변이 마커이면, 모델생물의 유전자 변이를 목표생물에 적용하고, 유전자 변이의 기능 변화 신뢰도는 하위레벨로 설정할 수 있다. 신뢰도는, 하위레벨, 중위레벨 및 상위레벨로 분류될 수 있다. 다만, 상술한 레벨 뿐만 아니라 점수나 퍼센트로 부여가 될 수도 있다. 제 1 실시예는 가장 낮은 점수, 제 2 실시예 및 제 3 실시예는 제 1 실시예보다 높은 점수, 제 4 실시예는 가장 높은 점수 등으로 부여할 수도 있다. 제 1 실시예는, 예를 들어, 인간인 모델생물에서 이미 기능적으로 매우 잘 알려진 유전자 변이 마커인 경우에는, 이를 목표생물에서도 그대로 적용하는 것이다. 이때, 기존의 과학연구 결과가 타종에서도 같거나 비슷한 효과가 있을 것이라고 가정한다. 이러한 경우는, ClinVar나 Omim과 같은 질병 관련 데이터베이스의 모델생물, 예를 들어, 인간게놈 유전변이의 변이 정보가 목적하는 종에서도 같은 기능을 가지는 의미있는 변이라고 가정한다. 모든 데이터가 가정에 기반하므로 신뢰도 점수는 최하위인 하위 레벨을 줄 수 있다.

[45] <제 2 실시예>

[46] 비교부(330)는, 목표생물과 모델생물의 게놈 정보의 비교 결과에 기초하여 목표생물에 대한 유전자 변이 기반 유전자 리포트를 제공할 때, i) 비교 결과 목표생물에 모델생물의 게놈 정보 상의 기 선택된 적어도 하나의 유전자 마커의 매칭률이 기 설정된 값을 초과하는 경우, ii) 기 설정된 값을 초과하는 목표생물의 적어도 하나의 유전자 마커에 대응하는 모델생물의 적어도 하나의 유전자 마커가, 모델생물에서 기능적으로 주지한 유전자 변이 마커가 아니고, iii) 기 설정된 값을 초과하는 목표생물의 적어도 하나의 유전자 마커가, 기 저장된 기능변화예측 프로그램의 기능변화점수가 기 설정된 스코어를 초과하는 경우, iv) 모델생물의 유전자 변이를 목표생물에 적용하고, 신뢰도는 중위레벨로 설정할 수 있다. 제 2 실시예는, 모델생물에서 유의하다고 연구가 되지 않아서, 그 기능 변화에 대한 정보가 없지만, 매칭(Liftover)한 목표생물의 게놈 지도 상의

유전자 변이를, Sift 또는 Polyphen-2 등과 같은 기능변화예측 프로그램으로 구동시킨 결과, 기능 변화가 큰 것으로 나타나는 경우, 그 목적하는 타 종, 즉 목표생물의 유전자 변이 및 기능 변화를 예측하는 변이로 활용할 수 있는 것이다. 이는, 상술한 바와 같이 제 1 실시예보다 점수가 약간 더 높을 수 있고, 예를 들어, 신뢰도는 중위레벨을 부여할 수 있다. 또는, 신뢰도는, 상술한 바와 같이 제 1 실시예보다 점수를 더 부여하는 스코어링 방법으로 산출되는 것도 가능하다.

[47] <제 3 실시예>

[48] 제공부(330)는, 목표생물과 모델생물의 게놈 정보의 비교 결과에 기초하여 목표생물에 대한 유전자 변이 기반 유전자 리포트를 제공할 때, i) 비교 결과 목표생물에 모델생물의 게놈 정보 상의 기 선택된 적어도 하나의 유전자 마커의 매칭률이 기 설정된 값을 초과한 경우, ii) 기 설정된 값을 초과하는 목표생물의 적어도 하나의 유전자 마커에 대응하는 모델생물의 적어도 하나의 유전자 마커가, 모델생물에서 기 구축된 데이터베이스 내에는 포함되지 않은 유전자 변이 마커이고, iii) 기 저장된 기능변화예측 프로그램의 기능변화점수가 기 설정된 스코어를 초과하면, iv) 모델생물의 유전자 변이를 목표생물에 적용하고, 신뢰도는 중위레벨로 설정할 수 있다. 이 경우는, 모델생물에서 이미 알려진 변이 정보 데이터베이스, 즉 기 구축된 데이터베이스인 Clinvar에서는 유전자 변이가 알려져 있지 않지만, i) Sift나 Polyphen-2와 같은 기능변화예측 프로그램에서 예측을 할 경우, 기능 변화가 나타날 것으로 예측되는 경우를 의미한다. 이때에는 상술한 바와 같이 제 1 실시예보다 점수가 약간 더 높을 수 있고, 예를 들어, 신뢰도는 중위레벨을 부여할 수 있다. 또는, 신뢰도는, 상술한 바와 같이 제 1 실시예보다 점수를 더 부여하는 스코어링 방법으로 산출되는 것도 가능하다. 여기서, 제 2 실시예와 제 3 실시예의 점수는 동일할 수도 있지만 서로 다르게 설정을 하는 것도 가능하다. 그리고, 레벨도 중위레벨 중에서도 하위레벨을 세분화하여 다르게 설정하는 것도 가능하다.

[49] 또, 제 3 실시예인 경우가 하나 더 존재하는데, 제공부(330)는, 목표생물과 모델생물의 게놈 정보의 비교 결과에 기초하여 목표생물에 대한 유전자 변이 기반 유전자 리포트를 제공할 때, i) 비교 결과 목표생물에 모델생물의 게놈 정보 상의 기 선택된 적어도 하나의 유전자 마커의 매칭률이 기 설정된 값을 초과한 경우, ii) 기 설정된 값을 초과하는 목표생물의 적어도 하나의 유전자 마커에 대응하는 모델생물의 적어도 하나의 유전자 마커가, 모델생물에서 기 구축된 데이터베이스 내에는 포함되지 않은 유전자 변이 마커이고, iii) 기 설정된 값을 초과하는 목표생물의 적어도 하나의 유전자 마커에 대하여, 기 저장된 기능변화예측 프로그램의 기능변화점수가 기 설정된 스코어를 초과하면, iv) 모델생물의 유전자 변이를 목표생물에 적용하고, 신뢰도는 중위레벨로 설정할 수 있다. 이 경우는, 모델생물에서 이미 알려진 변이 정보 데이터베이스, 즉 기 구축된 데이터베이스인 Clinvar에서는 유전자 변이가 알려져 있지 않지만, Sift나

Polyphen-2와 같은 기능변화예측 프로그램에서 예측을 할 경우, 기능 변화가 나타날 것으로 예측되는 경우에, 이를 매칭하는 목표생물의 게놈 지도 상에 유전자 서열에서도 Sift나 Polyphen-2와 같은 기능변화예측 프로그램에서 점수가 높게 나오는 경우를 의미한다.

[50] <제 4 실시예>

[51] 비교부(340)는, 목표생물과 모델생물의 게놈 정보의 비교 결과에 기초하여 목표생물에 대한 유전자 변이 기반 유전자 리포트를 제공할 때, i) 비교 결과 목표생물에 모델생물의 게놈 정보 상의 기 선택된 적어도 하나의 유전자 마커의 매칭률이 기 설정된 값을 초과하는 경우, ii) 기 설정된 값을 초과하는 목표생물의 적어도 하나의 유전자 마커가, 모델생물에서 기능적으로 주지한 유전자 변이 마커이고, iii) 기 저장된 기능변화예측 프로그램의 기능변화점수가 기 설정된 스코어를 초과하면, iv) 모델생물의 유전자 변이를 목표생물에 적용하고, 신뢰도는 상위레벨로 설정할 수 있다. 이 경우는, 모델생물에서 이미 알려져서 유전자 변이가 생기면 중요한 기능 변화가 발생한다는 것이 알려져 있고, 또 매칭한(Liftover) 타 종, 즉 목표생물의 게놈 지도 상의 유전자 변이를 Sift와 Polyphen-2와 같은 기능변화예측 프로그램을 구동했을 때, 계속 기능 변화가 큰 것으로 나타나는 경우, 그 목적하는 목표생물의 유전자 변이 및 기능 변화를 예측하는 유전자 변이로 활용하고, 그 기능 변화의 강도가 큰 것으로 하여 신뢰도를 높게 책정하는 것이다. 이때에는 상술한 바와 같이 제 2 실시예나 제 3 실시예보다 점수가 더 높을 수 있고, 예를 들어, 신뢰도는 상위레벨을 부여할 수 있다. 또는, 신뢰도는, 상술한 바와 같이 제 2 실시예나 제 3 실시예보다 점수를 더 부여하는 스코어링 방법으로 산출되는 것도 가능하다. 전체적으로, 제 1 실시예가 가장 낮은 점수, 제 2 실시예와 제 3 실시예는 제 1 실시예보다 크고, 제 2 실시예와 제 3 실시예는 서로 동일하거나 오차범위 내의 점수, 제 4 실시예는, 제 2 실시예나 제 3 실시예보다 높은 점수를 부여받을 수 있어, 제 1 실시예의 신뢰도 < 제 2 실시예의 신뢰도 ≒ 제 3 실시예의 신뢰도 < 제 4 실시예의 신뢰도 순으로 정리할 수 있다.

[52] 이하, 상술한 도 2의 유전자 검사 서비스 제공 서버의 구성에 따른 동작 과정도 도 3 및 도 4를 예로 들어 상세히 설명하기로 한다. 다만, 실시예는 본 발명의 다양한 실시예 중 어느 하나일 뿐, 이에 한정되지 않음은 자명하다 할 것이다.

[53] 도 3을 참조하면, 유전자 검사 서비스 제공 서버(300)는, 모델생물로부터 유전자 마커를 선택하고(S3100), 선택된 유전자 마커가 기 분석된 정보로 중요한 것으로 분류되었고 이미 알려진 유전자 마커인지를 확인한 후(S3200), 확인 결과 i) 기 분석된 정보이고, ii) 중요한 것으로 분류되었고, iii) 이미 알려진 유전자 마커인 경우, 모델생물의 게놈 정보와 목표생물의 게놈 정보를 비교한다. 만약, i) 내지 iii) 중 어느 하나 또는 적어도 하나의 조합이라도 만족하지 않는다면, 유전자 검사 서비스 제공 서버(300)는, 모델생물에서 유전자 변이에 의한 기능변화를 예측하여 점수화를 수행하고, 점수가 높은 것들은 목적하는 종인

목표생물에서도 중요한 기능의 변화가 있을 것이라는 가정 및 예측을 함으로써 활용할 수 있다. 점수는 각 유전자 마커나 유전자 변이마다 설정값이 다를 수 있으므로 어느 수치로 한정하지는 않는다.

- [54] 그 다음, 유전자 검사 서비스 제공 서버(300)는, 모델생물의 게놈 정보와 목표생물의 게놈 정보를 비교하는데, 이때 도 4를 참조하면, 목표생물에서 유전자 변이에 의한 예측하여 점수화를 수행하고(S3410), 모델생물 및 목표생물의 분석된 정보에 기초하여 목표생물의 유전자 변이 결과를 예측하고, 신뢰도를 상술한 바와 같이 부여할 수 있다. 분석된 정보는, 연구결과정보일 수 있으나 이에 한정되지는 않고, 신뢰도는 상술한 바와 같이 서로 다른 점수가 부여될 수 있다. 그리고 나서, 마지막으로 유전자 검사 서비스 제공 서버(300)는, 목표생물에 대한 유전자 변이 기반 유전자 리포트를 제공할 수 있다.
- [55] 이와 같은 도 2 내지 도 4의 이종생물의 유전자 마커 매칭 기반 모델생물의 유전자 마커를 목표생물의 유전자 마커로 이용하는 유전자 검사 서비스 제공 방법에 대해서 설명되지 아니한 사항은 앞서 도 1을 통해 이종생물의 유전자 마커 매칭 기반 모델생물의 유전자 마커를 목표생물의 유전자 마커로 이용하는 유전자 검사 서비스 제공 방법에 대하여 설명된 내용과 동일하거나 설명된 내용으로부터 용이하게 유추 가능하므로 이하 설명을 생략하도록 한다.
- [56] 도 5는 본 발명의 일 실시예에 따른 도 1의 이종생물의 유전자 마커 매칭 기반 모델생물의 유전자 마커를 목표생물의 유전자 마커로 이용하는 유전자 검사 서비스 제공 시스템에 포함된 각 구성들 상호 간에 데이터가 송수신되는 과정을 나타낸 도면이다. 이하, 도 5를 통해 각 구성들 상호간에 데이터가 송수신되는 과정의 일 예를 설명할 것이나, 이와 같은 실시예로 본원이 한정 해석되는 것은 아니며, 앞서 설명한 다양한 실시예들에 따라 도 5에 도시된 데이터가 송수신되는 과정이 변경될 수 있음은 기술분야에 속하는 당업자에게 자명하다.
- [57] 도 5를 참조하면, 유전자 검사 서비스 제공 서버는, 기 저장된 모델생물로부터 적어도 하나의 유전자 마커를 선택하고(S5100), 선택된 적어도 하나의 유전자 마커가 기 분석된 정보로 기 공개된 유전자 마커인 경우, 유전자 검사 서비스를 진행할 목표생물의 게놈 정보와 모델생물의 게놈 정보를 비교하고(S5200) 목표생물과 모델생물의 게놈 정보의 비교 결과에 기초하여 목표생물에 대한 유전자 변이 기반 유전자 리포트를 제공한다(S5300).
- [58] 상술한 단계들(S5100~S5300)간의 순서는 예시일 뿐, 이에 한정되지 않는다. 즉, 상술한 단계들(S5100~S5300)간의 순서는 상호 변동될 수 있으며, 이중 일부 단계들은 동시에 실행되거나 삭제될 수도 있다.
- [59] 이와 같은 도 5의 이종생물의 유전자 마커 매칭 기반 모델생물의 유전자 마커를 목표생물의 유전자 마커로 이용하는 유전자 검사 서비스 제공 방법에 대해서 설명되지 아니한 사항은 앞서 도 1 내지 도 4를 통해 이종생물의 유전자 마커 매칭 기반 모델생물의 유전자 마커를 목표생물의 유전자 마커로 이용하는 유전자 검사 서비스 제공 방법에 대하여 설명된 내용과 동일하거나 설명된

내용으로부터 용이하게 유추 가능하므로 이하 설명을 생략하도록 한다.

- [60] 도 5를 통해 설명된 일 실시예에 따른 이종생물의 유전자 마커 매칭 기반 모델생물의 유전자 마커를 목표생물의 유전자 마커로 이용하는 유전자 검사 서비스 제공 방법은, 컴퓨터에 의해 실행되는 애플리케이션이나 프로그램 모듈과 같은 컴퓨터에 의해 실행가능한 명령어를 포함하는 기록 매체의 형태로도 구현될 수 있다. 컴퓨터 판독 가능 매체는 컴퓨터에 의해 액세스될 수 있는 임의의 가용 매체일 수 있고, 휘발성 및 비휘발성 매체, 분리형 및 비분리형 매체를 모두 포함한다. 또한, 컴퓨터 판독가능 매체는 컴퓨터 저장 매체를 모두 포함할 수 있다. 컴퓨터 저장 매체는 컴퓨터 판독가능 명령어, 데이터 구조, 프로그램 모듈 또는 기타 데이터와 같은 정보의 저장을 위한 임의의 방법 또는 기술로 구현된 휘발성 및 비휘발성, 분리형 및 비분리형 매체를 모두 포함한다.
- [61] 전술한 본 발명의 일 실시예에 따른 이종생물의 유전자 마커 매칭 기반 모델생물의 유전자 마커를 목표생물의 유전자 마커로 이용하는 유전자 검사 서비스 제공 방법은, 단말기에 기본적으로 설치된 애플리케이션(이는 단말기에 기본적으로 탑재된 플랫폼이나 운영체제 등에 포함된 프로그램을 포함할 수 있음)에 의해 실행될 수 있고, 사용자가 애플리케이션 스토어 서버, 애플리케이션 또는 해당 서비스와 관련된 웹 서버 등의 애플리케이션 제공 서버를 통해 마스터 단말기에 직접 설치한 애플리케이션(즉, 프로그램)에 의해 실행될 수도 있다. 이러한 의미에서, 전술한 본 발명의 일 실시예에 따른 이종생물의 유전자 마커 매칭 기반 모델생물의 유전자 마커를 목표생물의 유전자 마커로 이용하는 유전자 검사 서비스 제공 방법은 단말기에 기본적으로 설치되거나 사용자에게 의해 직접 설치된 애플리케이션(즉, 프로그램)으로 구현되고 단말기에 등의 컴퓨터로 읽을 수 있는 기록매체에 기록될 수 있다.
- [62] 전술한 본 발명의 설명은 예시를 위한 것이며, 본 발명이 속하는 기술분야의 통상의 지식을 가진 자는 본 발명의 기술적 사상이나 필수적인 특징을 변경하지 않고서 다른 구체적인 형태로 쉽게 변형이 가능하다는 것을 이해할 수 있을 것이다. 그러므로 이상에서 기술한 실시예들은 모든 면에서 예시적인 것이며 한정적이 아닌 것으로 이해해야만 한다. 예를 들어, 단일형으로 설명되어 있는 각 구성 요소는 분산되어 실시될 수도 있으며, 마찬가지로 분산된 것으로 설명되어 있는 구성 요소들도 결합된 형태로 실시될 수 있다.
- [63] 본 발명의 범위는 상기 상세한 설명보다는 후술하는 특허청구범위에 의하여 나타내어지며, 특허청구범위의 의미 및 범위 그리고 그 균등 개념으로부터 도출되는 모든 변경 또는 변형된 형태가 본 발명의 범위에 포함되는 것으로 해석되어야 한다.

청구범위

- [청구항 1] 유전자 검사 서비스 제공 서버에서 실행되는 유전자 검사 서비스 제공 방법에 있어서,
 기 저장된 모델생물로부터 적어도 하나의 유전자 마커를 선택하는 단계;
 상기 선택된 적어도 하나의 유전자 마커가 기 분석된 정보로 기 공개된 유전자 마커인 경우, 유전자 검사 서비스를 진행할 목표생물의 게놈 정보와 상기 모델생물의 게놈 정보를 비교하는 단계; 및
 상기 목표생물과 상기 모델생물의 게놈 정보의 비교 결과에 기초하여 상기 목표생물에 대한 유전자 변이 기반 유전자 리포트를 생성하여 제공하는 단계;
 를 포함하는 이중생물의 유전자 마커 매칭 기반 모델생물의 유전자 마커를 목표생물의 유전자 마커로 이용하는 유전자 검사 서비스 제공 방법.
- [청구항 2] 제 1 항에 있어서,
 상기 기 저장된 모델생물로부터 적어도 하나의 유전자 마커를 선택하는 단계에서,
 상기 적어도 하나의 유전자 마커는, 상기 기 저장된 모델생물의 기 설정된 기능영역으로부터 선택된 유전자 마커이고,
 상기 기 설정된 기능영역은, 단백질 코딩 영역(Protein Coding Region), 5',3' 영역, 프로모터 영역 및 스플라이스 영역 중 어느 하나 또는 적어도 하나의 조합을 포함하는 영역인 것인, 이중생물의 유전자 마커 매칭 기반 모델생물의 유전자 마커를 목표생물의 유전자 마커로 이용하는 유전자 검사 서비스 제공 방법.
- [청구항 3] 제 1 항에 있어서,
 상기 기 저장된 모델생물로부터 적어도 하나의 유전자 마커를 선택하는 단계에서,
 상기 적어도 하나의 유전자 마커는, 단일염기서열변이(Single Nucleotide Variant), 유전자복제수변이(Copy Number Variation), 인델스(Indels), 유전자구조적변이(Structural Variation), 후성유전자마커(Epigenomic Markers), RNA 유전자발현(RNA Expression) 중 단백질유전자발현(Protein Expression) 어느 하나 또는 적어도 하나의 조합에 대응하는 유전자 변이 타입을 포함하는 것인, 이중생물의 유전자 마커 매칭 기반 모델생물의 유전자 마커를 목표생물의 유전자 마커로 이용하는 유전자 검사 서비스 제공 방법.
- [청구항 4] 제 1 항에 있어서,
 상기 유전자 검사 서비스를 진행할 목표생물의 게놈 정보와 상기 모델생물의 게놈 정보를 비교하는 단계는,

상기 선택된 적어도 하나의 유전자 마커가 기 분석된 정보로 기 공개된 유전자 마커인 경우, 유전자 검사 서비스를 진행할 목표생물의 게놈 정보와 상기 모델생물의 게놈 정보를 비교하는 단계에서, 상기 선택된 적어도 하나의 유전자 마커가 기 분석된 정보로 기 공개된 유전자 마커가 아닌 경우, 기 저장된 기능변화예측 프로그램을 통하여 유전자 변이에 의한 기능 변화(Functional Change)를 예측하고, 상기 예측된 기능 변화에 대응하는 점수가 기 설정된 스코어를 초과하는 적어도 하나의 유전자 마커를 선택하는 단계; 를 포함하는 것인, 이중생물의 유전자 마커 매칭 기반 모델생물의 유전자 마커를 목표생물의 유전자 마커로 이용하는 유전자 검사 서비스 제공 방법.

[청구항 5] 제 1 항에 있어서, 상기 선택된 적어도 하나의 유전자 마커가 기 분석된 정보로 기 공개된 유전자 마커인 경우, 유전자 검사 서비스를 진행할 목표생물의 게놈 정보와 상기 모델생물의 게놈 정보를 비교하는 단계는, 상기 모델생물의 게놈 정보에 대응하는 참조표준게놈지도와, 상기 목표생물의 게놈 정보에 대응하는 참조표준게놈지도를 전장게놈정렬(Whole Genome Alignment)하여 비교를 수행하는 단계; 를 포함하는 것인, 이중생물의 유전자 마커 매칭 기반 모델생물의 유전자 마커를 목표생물의 유전자 마커로 이용하는 유전자 검사 서비스 제공 방법.

[청구항 6] 제 1 항에 있어서, 상기 선택된 적어도 하나의 유전자 마커가 기 분석된 정보로 기 공개된 유전자 마커인 경우, 유전자 검사 서비스를 진행할 목표생물의 게놈 정보와 상기 모델생물의 게놈 정보를 비교하는 단계는, 상기 목표생물의 게놈 정보에 대응하는 참조표준게놈지도가 존재하지 않는 경우, 상기 목표생물의 유전자 서열을 상기 모델생물의 참조표준게놈지도에 정렬(Sequence Alignments)한 후, 상기 모델생물의 게놈 정보 상에 존재하는 상기 선택된 적어도 하나의 유전자 마커와 게놈 전체 매칭(Liftover)한 후, 상기 목표생물의 게놈 정보를 게놈지도화하는 단계; 를 포함하는 것인, 이중생물의 유전자 마커 매칭 기반 모델생물의 유전자 마커를 목표생물의 유전자 마커로 이용하는 유전자 검사 서비스 제공 방법.

[청구항 7] 제 1 항에 있어서, 상기 목표생물과 상기 모델생물의 게놈 정보의 비교 결과에 기초하여 상기 목표생물에 대한 유전자 변이 기반 유전자 리포트를 생성하여 제공하는 단계는,

상기 비교 결과 상기 목표생물에 상기 모델생물의 게놈 정보 상의 상기 기 선택된 적어도 하나의 유전자 마커의 매칭률이 기 설정된 값을 초과하는 경우, 상기 기 설정된 값을 초과하는 상기 목표생물의 적어도 하나의 유전자 마커를, 기 저장된 기능변화예측 프로그램을 통하여 유전자 변이에 의한 기능 변화(Functional Change)를 예측하는 단계;
 상기 예측된 기능 변화에 대응하는 점수가 기 설정된 스코어를 초과하는 적어도 하나의 유전자 마커를, 상기 목표생물과 모델생물의 유전자 변이의 기능 연관성 및 상기 유전자 변이의 기능 변화에 신뢰도가 있는 유전자 마커로 설정하여 유전자 리포트를 생성하는 단계;
 를 포함하는 것인, 이종생물의 유전자 마커 매칭 기반 모델생물의 유전자 마커를 목표생물의 유전자 마커로 이용하는 유전자 검사 서비스 제공 방법.

[청구항 8]

제 1 항에 있어서,
 상기 목표생물과 상기 모델생물의 게놈 정보의 비교 결과에 기초하여 상기 목표생물에 대한 유전자 변이 기반 유전자 리포트를 생성하여 제공하는 단계는,
 상기 비교 결과 상기 목표생물에 상기 모델생물의 게놈 정보 상의 상기 기 선택된 적어도 하나의 유전자 마커의 매칭률이 기 설정된 값을 초과하는 경우, 상기 기 설정된 값을 초과하는 상기 목표생물의 적어도 하나의 유전자 마커가, 상기 모델생물에서 기능적으로 주지한 유전자 변이 마커이면, 상기 모델생물의 유전자 변이를 상기 목표생물에 적용하고, 유전자 변이의 기능 변화 신뢰도는 하위레벨로 설정하는 단계;
 를 포함하고,
 상기 신뢰도는, 하위레벨, 중위레벨 및 상위레벨로 분류되는 것인, 이종생물의 유전자 마커 매칭 기반 모델생물의 유전자 마커를 목표생물의 유전자 마커로 이용하는 유전자 검사 서비스 제공 방법.

[청구항 9]

제 1 항에 있어서,
 상기 목표생물과 상기 모델생물의 게놈 정보의 비교 결과에 기초하여 상기 목표생물에 대한 유전자 변이 기반 유전자 리포트를 생성하여 제공하는 단계는,
 상기 비교 결과 상기 목표생물에 상기 모델생물의 게놈 정보 상의 상기 기 선택된 적어도 하나의 유전자 마커의 매칭률이 기 설정된 값을 초과하는 경우, 상기 기 설정된 값을 초과하는 상기 목표생물의 적어도 하나의 유전자 마커에 대응하는 모델생물의 적어도 하나의 유전자 마커가, 상기 모델생물에서 기능적으로 주지한 유전자 변이 마커가 아니고, 상기 기 설정된 값을 초과하는 상기 목표생물의 적어도 하나의 유전자 마커가, 기 저장된 기능변화예측 프로그램의 기능변화점수가 기 설정된 스코어를 초과하는 경우, 상기 모델생물의 유전자 변이를 상기 목표생물에

적용하고, 상기 신뢰도는 중위레벨로 설정하는 단계;
 를 포함하고,
 상기 신뢰도는, 하위레벨, 중위레벨 및 상위레벨로 분류되는 것인,
 이종생물의 유전자 마커 매칭 기반 모델생물의 유전자 마커를
 목표생물의 유전자 마커로 이용하는 유전자 검사 서비스 제공 방법.

[청구항 10]

제 1 항에 있어서,
 상기 목표생물과 상기 모델생물의 게놈 정보의 비교 결과에 기초하여
 상기 목표생물에 대한 유전자 변이 기반 유전자 리포트를 생성하여
 제공하는 단계는,
 상기 비교 결과 상기 목표생물에 상기 모델생물의 게놈 정보 상의 상기 기
 선택된 적어도 하나의 유전자 마커의 매칭률이 기 설정된 값을 초과한
 경우, 상기 기 설정된 값을 초과하는 상기 목표생물의 적어도 하나의
 유전자 마커에 대응하는 상기 모델생물의 적어도 하나의 유전자 마커가,
 상기 모델생물에서 기 구축된 데이터베이스 내에는 포함되지 않은
 유전자 변이 마커이고, 기 저장된 기능변화예측 프로그램의
 기능변화점수가 기 설정된 스코어를 초과하면, 상기 모델생물의 유전자
 변이를 상기 목표생물에 적용하고, 상기 신뢰도는 중위레벨로 설정하는
 단계;

를 포함하고,
 상기 신뢰도는, 하위레벨, 중위레벨 및 상위레벨로 분류되는 것인,
 이종생물의 유전자 마커 매칭 기반 모델생물의 유전자 마커를
 목표생물의 유전자 마커로 이용하는 유전자 검사 서비스 제공 방법.

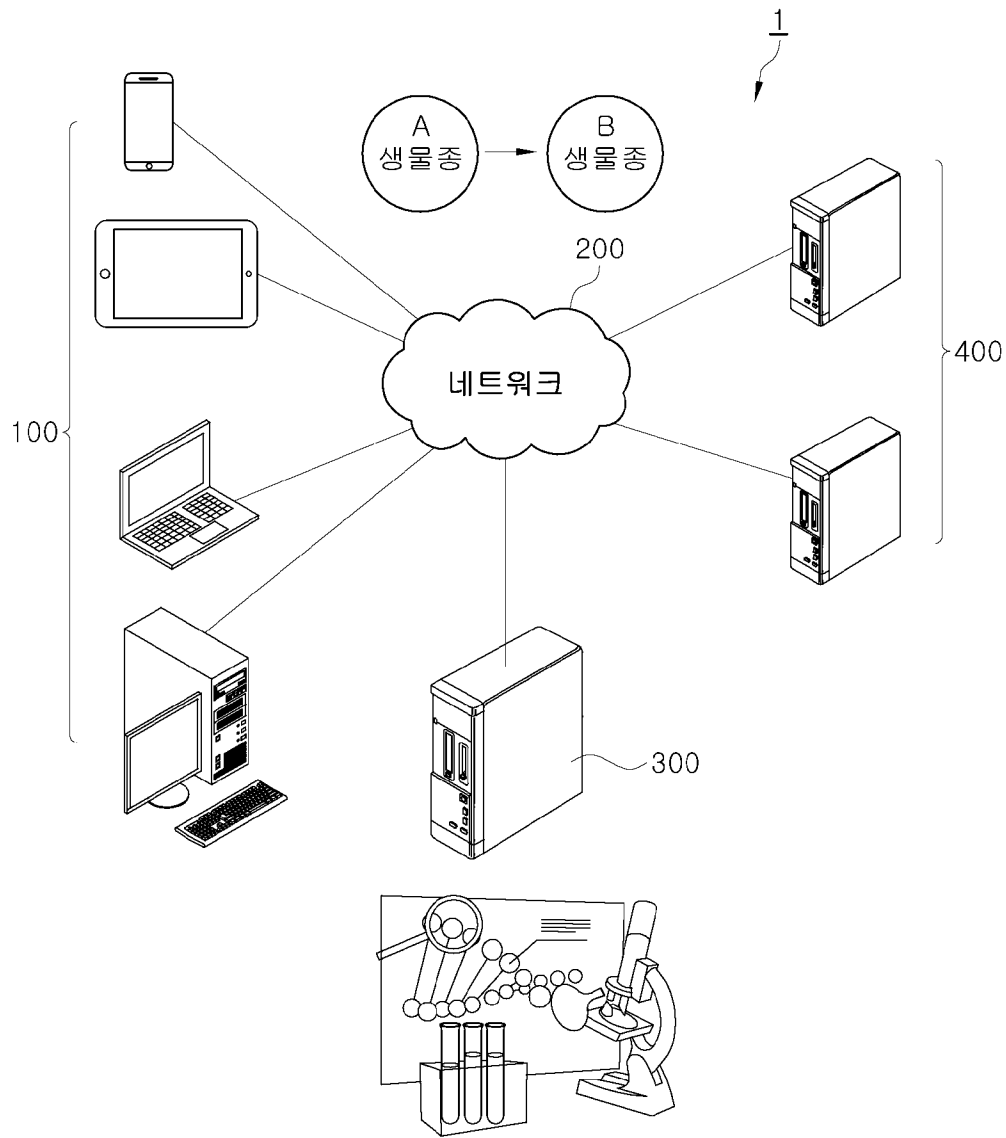
[청구항 11]

제 1 항에 있어서,
 상기 목표생물과 상기 모델생물의 게놈 정보의 비교 결과에 기초하여
 상기 목표생물에 대한 유전자 변이 기반 유전자 리포트를 생성하여
 제공하는 단계는,
 상기 비교 결과 상기 목표생물에 상기 모델생물의 게놈 정보 상의 상기 기
 선택된 적어도 하나의 유전자 마커의 매칭률이 기 설정된 값을 초과한
 경우, 기 설정된 값을 초과하는 상기 목표생물의 적어도 하나의 유전자
 마커에 대응하는 상기 모델생물의 적어도 하나의 유전자 마커가, 상기
 모델생물에서 기 구축된 데이터베이스 내에는 포함되지 않은 유전자
 변이 마커이고, 상기 기 설정된 값을 초과하는 상기 목표생물의 적어도
 하나의 유전자 마커에 대하여, 기 저장된 기능변화예측 프로그램의
 기능변화점수가 기 설정된 스코어를 초과하면, 상기 모델생물의 유전자
 변이를 상기 목표생물에 적용하고, 상기 신뢰도는 중위레벨로 설정하는
 단계;

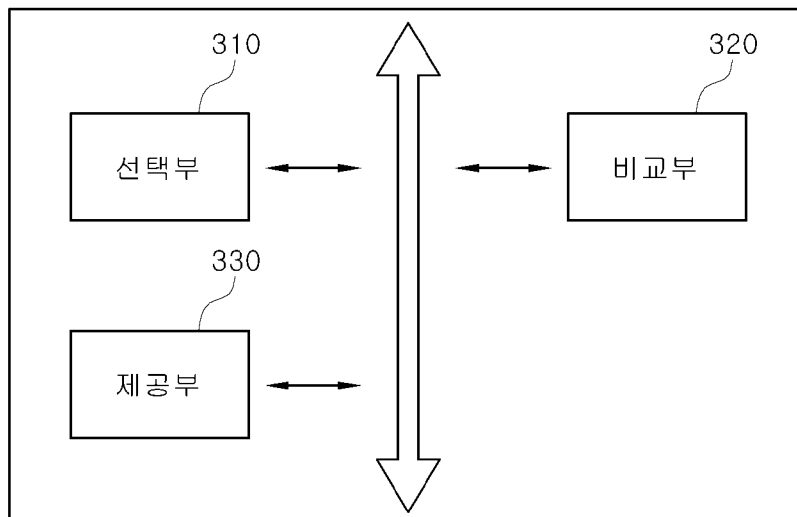
를 포함하고,
 상기 신뢰도는, 하위레벨, 중위레벨 및 상위레벨로 분류되는 것인,

- 이종생물의 유전자 마커 매칭 기반 모델생물의 유전자 마커를
 목표생물의 유전자 마커로 이용하는 유전자 검사 서비스 제공 방법.
- [청구항 12] 제 1 항에 있어서,
 상기 목표생물과 상기 모델생물의 게놈 정보의 비교 결과에 기초하여
 상기 목표생물에 대한 유전자 변이 기반 유전자 리포트를 생성하여
 제공하는 단계는,
 상기 비교 결과 상기 목표생물에 상기 모델생물의 게놈 정보 상의 상기 기
 선택된 적어도 하나의 유전자 마커의 매칭률이 기 설정된 값을 초과하는
 경우, 상기 기 설정된 값을 초과하는 상기 목표생물의 적어도 하나의
 유전자 마커가, 상기 모델생물에서 기능적으로 주지한 유전자 변이
 마커이고, 기 저장된 기능변화예측 프로그램의 기능변화점수가 기
 설정된 스코어를 초과하면, 상기 모델생물의 유전자 변이를 상기
 목표생물에 적용하고, 상기 신뢰도는 상위레벨로 설정하는 단계;
 를 포함하고,
 상기 신뢰도는, 하위레벨, 중위레벨 및 상위레벨로 분류되는 것인,
 이종생물의 유전자 마커 매칭 기반 모델생물의 유전자 마커를
 목표생물의 유전자 마커로 이용하는 유전자 검사 서비스 제공 방법.
- [청구항 13] 제 1 항 내지 제 12 항 중 어느 한 항의 방법을 실행하기 위한 프로그램을
 기록한 컴퓨터로 판독가능한 기록매체.

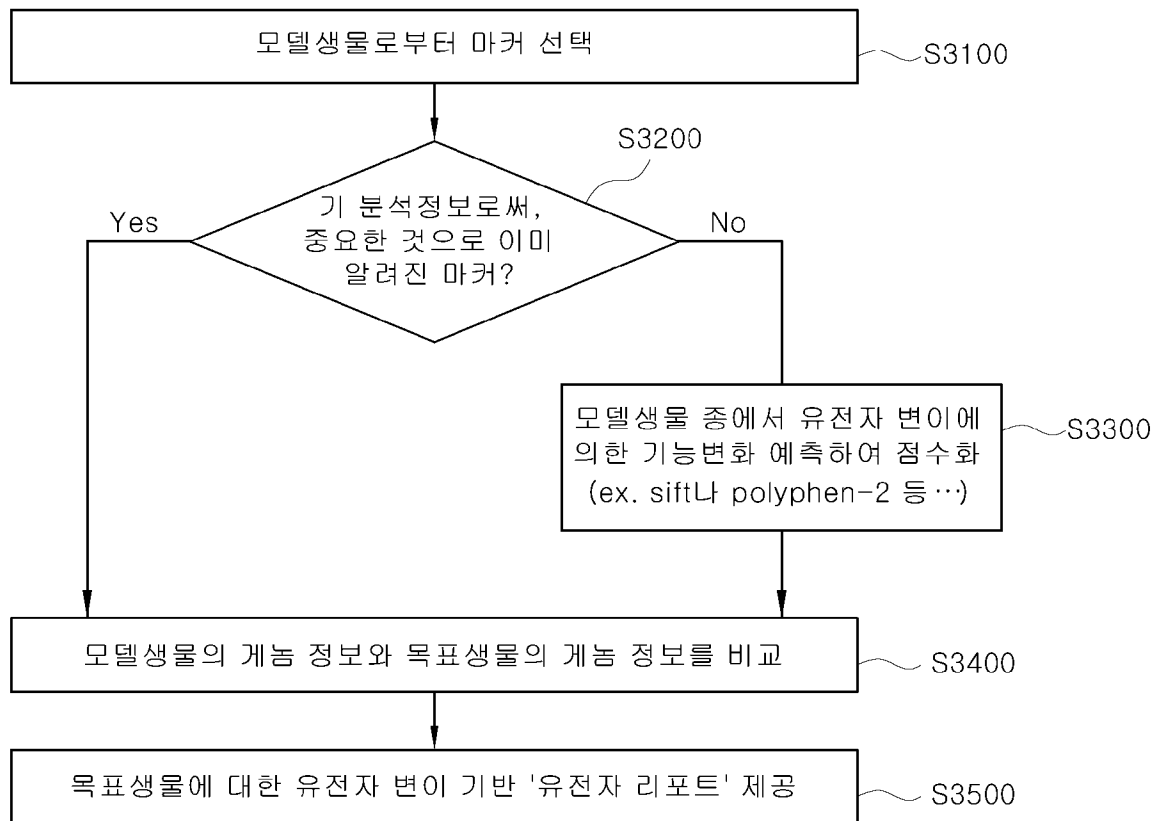
[도1]



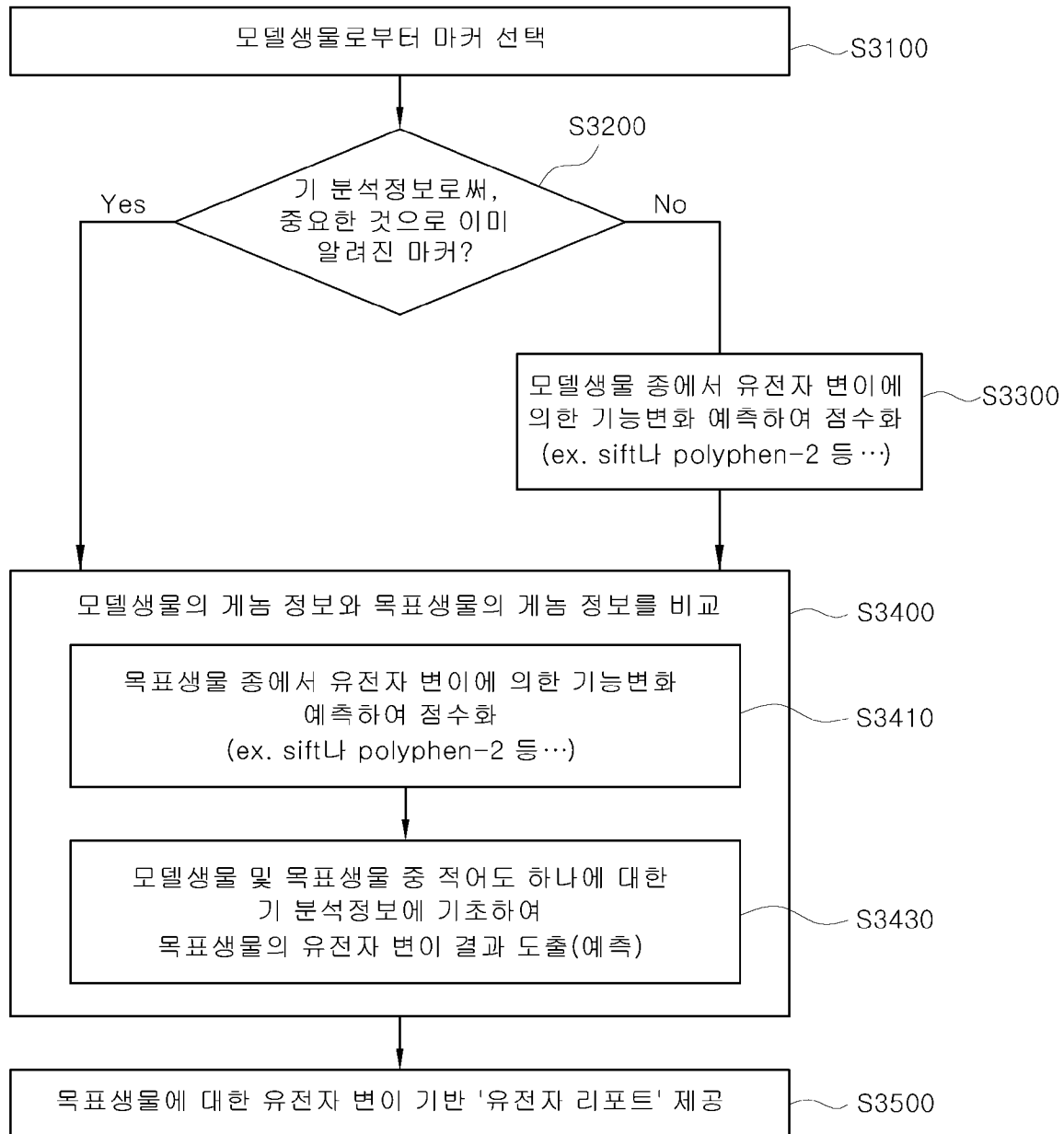
[도2]

300

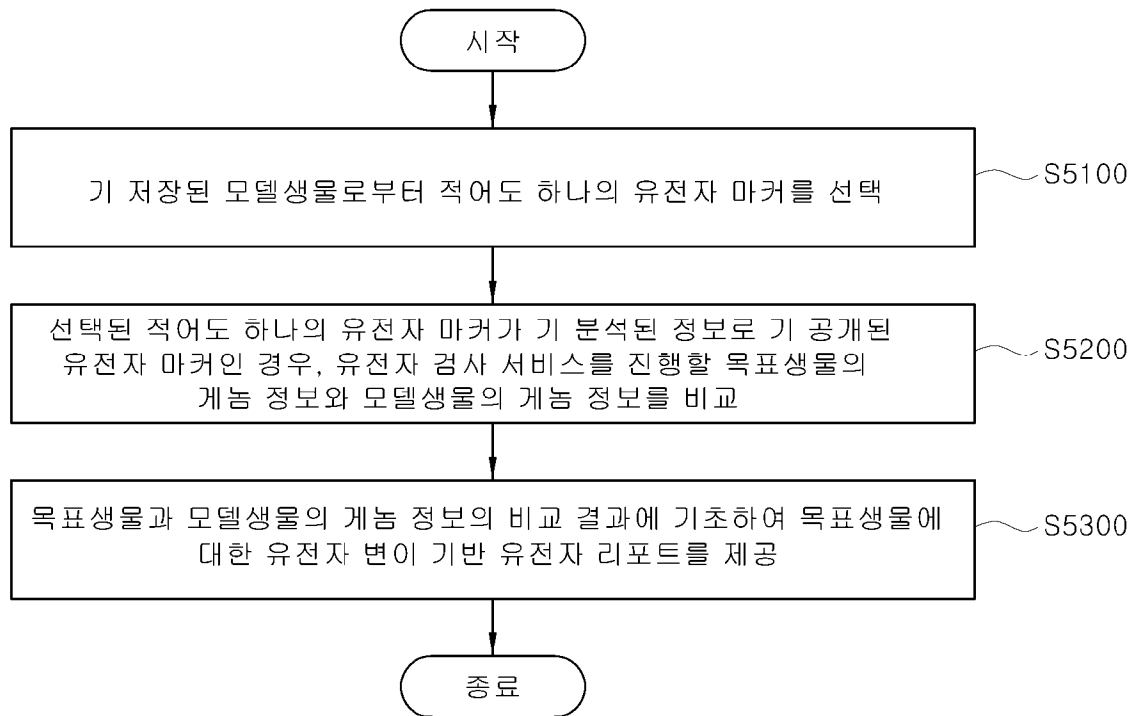
[도3]



[도4]



[도5]



INTERNATIONAL SEARCH REPORT

International application No.

PCT/KR2021/003589

A. CLASSIFICATION OF SUBJECT MATTER G16B 25/00(2019.01)i; G16B 20/00(2019.01)i According to International Patent Classification (IPC) or to both national classification and IPC		
B. FIELDS SEARCHED Minimum documentation searched (classification system followed by classification symbols) G16B 25/00(2019.01); G06F 19/10(2011.01); G06Q 50/22(2012.01); G16B 30/00(2019.01); G16B 40/00(2019.01) Documentation searched other than minimum documentation to the extent that such documents are included in the fields searched Korean utility models and applications for utility models: IPC as above Japanese utility models and applications for utility models: IPC as above Electronic data base consulted during the international search (name of data base and, where practicable, search terms used) eKOMPASS (KIPO internal) & keywords: 유전자 마커(genetic marker), 매칭(matching), 이종생물(different species), 유전자 검사 서비스(genetic test service), 패턴(pattern), 정보(information)		
C. DOCUMENTS CONSIDERED TO BE RELEVANT		
Category*	Citation of document, with indication, where appropriate, of the relevant passages	Relevant to claim No.
A	LEE, T. et al. AraNet v2: an improved database of co-functional gene networks for the study of Arabidopsis thaliana and 27 other nonmodel plant species. Nucleic Acids Research. 19 November 2014, pp. 1-7. See abstract; page 3; and figure 2.	1-13
A	KR 10-1599922 B1 (DONG-A UNIVERSITY RESEARCH FOUNDATION FOR INDUSTRY-ACADEMY COOPERATION) 04 March 2016 (2016-03-04) See entire document.	1-13
A	KR 10-2014-0137556 A (HURAY POSITIVE CO., LTD. et al.) 03 December 2014 (2014-12-03) See entire document.	1-13
A	HUANG, T. et al. Genetic differences among ethnic groups. BMC Genomics. 2015, vol. 16, document 1093, pp. 1-10. See entire document.	1-13
A	KR 10-2019-0019395 A (ART AND TECHNOLOGY HOLDINGS) 27 February 2019 (2019-02-27) See entire document.	1-13
☐ Further documents are listed in the continuation of Box C. ☒ See patent family annex.		
* Special categories of cited documents: "A" document defining the general state of the art which is not considered to be of particular relevance "D" document cited by the applicant in the international application "E" earlier application or patent but published on or after the international filing date "L" document which may throw doubts on priority claim(s) or which is cited to establish the publication date of another citation or other special reason (as specified) "O" document referring to an oral disclosure, use, exhibition or other means "P" document published prior to the international filing date but later than the priority date claimed "T" later document published after the international filing date or priority date and not in conflict with the application but cited to understand the principle or theory underlying the invention "X" document of particular relevance; the claimed invention cannot be considered novel or cannot be considered to involve an inventive step when the document is taken alone "Y" document of particular relevance; the claimed invention cannot be considered to involve an inventive step when the document is combined with one or more other such documents, such combination being obvious to a person skilled in the art "&" document member of the same patent family		
Date of the actual completion of the international search 24 June 2021		Date of mailing of the international search report 01 July 2021
Name and mailing address of the ISA/KR Korean Intellectual Property Office Government Complex-Daejeon Building 4, 189 Cheongsaro, Seo-gu, Daejeon 35208 Facsimile No. +82-42-481-8578		Authorized officer Telephone No.

INTERNATIONAL SEARCH REPORT
Information on patent family members

International application No.

PCT/KR2021/003589

Patent document cited in search report			Publication date (day/month/year)	Patent family member(s)			Publication date (day/month/year)
KR	10-1599922	B1	04 March 2016	None			
KR	10-2014-0137556	A	03 December 2014	KR	10-1545234	B1	18 August 2015
KR	10-2019-0019395	A	27 February 2019	KR	10-2073590	B1	06 February 2020
				WO	2019-035691	A2	21 February 2019
				WO	2019-035691	A3	04 July 2019

A. 발명이 속하는 기술분류(국제특허분류(IPC)) G16B 25/00(2019.01)i; G16B 20/00(2019.01)i		
B. 조사된 분야 조사된 최소문헌(국제특허분류를 기재) G16B 25/00(2019.01); G06F 19/10(2011.01); G06Q 50/22(2012.01); G16B 30/00(2019.01); G16B 40/00(2019.01) 조사된 기술분야에 속하는 최소문헌 이외의 문헌 한국등록실용신안공보 및 한국공개실용신안공보: 조사된 최소문헌란에 기재된 IPC 일본등록실용신안공보 및 일본공개실용신안공보: 조사된 최소문헌란에 기재된 IPC 국제조사에 이용된 전산 데이터베이스(데이터베이스의 명칭 및 검색어(해당하는 경우)) eKOMPASS(특허청 내부 검색시스템) & 키워드: 유전자 마커(genetic marker), 매칭(matching), 이종생물(different species), 유전자 검사 서비스(genetic test service), 패턴(pattern), 정보(information)		
C. 관련 문헌		
카테고리*	인용문헌명 및 관련 구절(해당하는 경우)의 기재	관련 청구항
A	LEE, T. 등, `AraNet v2: an improved database of co-functional gene networks for the study of Arabidopsis thaliana and 27 other nonmodel plant species`, Nucleic Acids Research, 2014.11.19, 페이지 1-7 초록; 페이지 3; 및 도 2	1-13
A	KR 10-1599922 B1 (동아대학교 산학협력단) 2016.03.04 전체 문헌	1-13
A	KR 10-2014-0137556 A ((주)휴레이포지티브 등) 2014.12.03 전체 문헌	1-13
A	HUANG, T. 등, `Genetic differences among ethnic groups`, BMC Genomics, 2015, 16권, 문헌 1093, 페이지 1-10 전체 문헌	1-13
A	KR 10-2019-0019395 A ((주)에이엔티홀딩스) 2019.02.27 전체 문헌	1-13
☐ 추가 문헌이 C(계속)에 기재되어 있습니다. ☒ 대응특허에 관한 별지를 참조하십시오.		
* 인용된 문헌의 특별 카테고리: “A” 특별히 관련이 없는 것으로 보이는 일반적인 기술수준을 정의한 문헌 “D” 본 국제출원에서 출원인이 인용한 문헌 “E” 국제출원일보다 빠른 출원일 또는 우선일을 가지나 국제출원일 이후에 공개된 선출원 또는 특허 문헌 “L” 우선권 주장에 의문을 제기하는 문헌 또는 다른 인용문헌의 공개일 또는 다른 특별한 이유(이유를 명시)를 밝히기 위하여 인용된 문헌 “O” 구두 개시, 사용, 전시 또는 기타 수단을 언급하고 있는 문헌 “P” 우선일 이후에 공개되었으나 국제출원일 이전에 공개된 문헌 “T” 국제출원일 또는 우선일 후에 공개된 문헌으로, 출원과 상충하지 않으며 발명의 기초가 되는 원리나 이론을 이해하기 위해 인용된 문헌 “X” 특별한 관련이 있는 문헌. 해당 문헌 하나만으로 청구된 발명의 신규성 또는 진보성이 없는 것으로 본다. “Y” 특별한 관련이 있는 문헌. 해당 문헌이 하나 이상의 다른 문헌과 조합하는 경우로 그 조합이 당업자에게 자명한 경우 청구된 발명은 진보성이 없는 것으로 본다. “&” 동일한 대응특허문헌에 속하는 문헌		
국제조사의 실제 완료일 2021년06월24일(24.06.2021)		국제조사보고서 발송일 2021년07월01일(01.07.2021)
ISA/KR의 명칭 및 우편주소 대한민국 특허청 (35208) 대전광역시 서구 청사로 189, 4동 (둔산동, 정부대전청사) 팩스 번호 +82-42-481-8578		심사관 전선애 전화번호 +82-42-481-8150

국 제 조 사 보 고 서
대응특허에 관한 정보

국제출원번호

PCT/KR2021/003589

국제조사보고서에서 인용된 특허문헌	공개일	대응특허문헌	공개일
KR 10-1599922 B1	2016/03/04	없음	
KR 10-2014-0137556 A	2014/12/03	KR 10-1545234 B1	2015/08/18
KR 10-2019-0019395 A	2019/02/27	KR 10-2073590 B1	2020/02/06
		WO 2019-035691 A2	2019/02/21
		WO 2019-035691 A3	2019/07/04