10-2020-0094338

2020년08월07일





(19) 대한민국특허청(KR)

(12) 공개특허공보(A)

(51) 국제특허분류(Int. Cl.)

G16B 25/20 (2019.01) **G16B 30/10** (2019.01) **G16B 40/00** (2019.01) **G16H 50/30** (2018.01)

(52) CPC특허분류

G16B 25/20 (2019.02) **G16B 30/10** (2019.02)

(21) 출원번호

10-2019-0011691

(22) 출원일자

2019년01월30일

심사청구일자 2019년01월30일

(72) 발명자 신동직

(11) 공개번호

(43) 공개일자

(71) 출원인

서울특별시 영등포구 문래로4길 6, 현대2차아파트 201-309

서울특별시 강남구 테헤란로 223, 20층(역삼동,

남지호

서울특별시 서초구 사평대로 240, 503동 709호(반 포동, 반포미도2차아파트)

(뒷면에 계속)

(주) 메디젠휴먼케어

큰길타워빌딩)

(74) 대리인

이재영

전체 청구항 수 : 총 15 항

(54) 발명의 명칭 개인별 단일염기 다형성 분석 및 관리 장치

(57) 요 약

단일염기 다형성(SNP)이란 염색체의 단일부위에서 여러 가지 DNA 염기들 중의 하나에 나타나는 일반적인 돌연변 이이다. 인간의 게놈(genome)에는 약 3백만 개의 SNP가 존재하는 것으로 예측되고, 각각의 SNP 자체가 단일염기 에 상이성이 있을 뿐이며, SNP에 따라 질병 발생 가능성과 특정약물에 대한 반응성도 달라지므로, 무엇보다 다수 의 SNP를 정확하게 분석하는 것이 매우 중요하다고 할 것이다.

본 발명은 개인별 단일염기 다형성 분석 알고리즘, 이를 구현하는 시스템, 및 장치에 관한 것으로, 본 발명의 알 고리즘을 구현하는 시스템은 개인별 단일염기 다형성 분석에 있어서 시험 의뢰 접수부터 결과지 출력까지 원스텝 으로 운용되고 각 SNP에 대한 프로브를 체계적으로 관리하므로, 보건 진단 및 의료 분야에서 크게 이용될 것으로 기대된다.

대표도



(52) CPC특허분류

G16B 40/00 (2019.02) *G16H 50/30* (2018.01)

서울특별시 성북구 삼선교로16길 35, 106-901

조가은

(72) 발명자

이혜림

서울특별시 마포구 망원로1길 27, 102동 1001호

명 세 서

청구범위

청구항 1

- (a) 사용 가능한 OA 플레이트의 목록을 제시하는 표시부;
- (b) OA 플레이트에 내포된 프로브와 분석 대기 중인 검사 항목을 연결시키는 검사 위치 배정부;
- (c) 프로브 검사 결과로 개인별 단일염기 다형성 유전자형을 확인하는 판정부; 및,
- (d) 검사항목별 질병 발생 위험도 및 발병률을 예측하는 결과부;를 포함하는, 개인별 단일염기 다형성 분석 장치.

청구항 2

제 1항에 있어서,

상기 OA 플레이트는 마이크로 유체칩, 또는 마이크로웰 어레이 플레이트인 것을 특징으로 하는, 개인별 단일염기 다형성 분석 장치.

청구항 3

제 1항에 있어서,

상기 (b)단계에서 OA 플레이트에 내포된 프로브와 분석 대기 중인 검사 항목이 연결되지 않는 경우에 추가된 멀티웰 플레이트에 검사 위치를 배정하는 것을 특징으로 하는, 개인별 단일염기 다형성 분석 장치.

청구항 4

제 3항에 있어서,

상기 멀티웰 플레이트는 1웰 내지 96웰 플레이트 중에서 선택되는 어느 하나인 것을 특징으로 하는, 개인별 단일염기 다형성 분석 장치.

청구항 5

제 1항에 있어서,

상기 장치는 OA 플레이트에 필요한 프로브를 추가하거나 필요하지 않은 프로브를 제거하는 OA 플레이트 관리부;를 추가로 포함하는 것을 특징으로 하는, 단일염기 다형성 분석 장치.

청구항 6

제 1항에 있어서,

상기 장치는 영업관리, 검사관리 I, 검사관리 I, 및 재무관리의 유닛으로 구성되는 시스템으로 운용되는 것을 특징으로 하는, 단일염기 다형성 분석 장치.

청구항 7

제 6항에 있어서,

상기 영업관리 유닛은 상품관리, 고객관리, 및 사용관리 모듈을 포함하여 구성되는 것을 특징으로 하는, 단일염기 다형성 분석 장치.

청구항 8

제 6항에 있어서,

상기 검사관리 I 유닛은 접수, 출력, 및 기타 조회 모듈을 포함하여 구성되는 것을 특징으로 하는, 단일염기 다형성 분석 장치.

청구항 9

제 6항에 있어서,

상기 검사관리 Ⅱ 유닛은 DNA 추출, 검사, 시약/장비 관리, 기타 조회, 설정, 및 결과 보고서 설정 모듈을 포함 하여 구성되는 것을 특징으로 하는, 단일염기 다형성 분석 장치.

청구항 10

제 6항에 있어서,

상기 재무관리 유닛은 거래 명세서, 및 매출 현황 모듈을 포함하여 구성되는 것을 특징으로 하는, 단일염기 다형성 분석 장치.

청구항 11

제 6항에 있어서,

상기 시스템은 시스템 환경조건, 메인 기능, 통계, 및 시스템 관리 유닛을 추가로 포함하는 것을 특징으로 하는, 단일염기 다형성 분석 장치.

청구항 12

제 11항에 있어서,

상기 시스템 환경조건 유닛은 환경 설정, 및 그리도 사용법 공통 모듈을 포함하여 구성되는 것을 특징으로 하는, 단일염기 다형성 분석 장치.

청구항 13

제 11항에 있어서,

상기 메인 기능 유닛은 로그인, 및 메인 화면 모듈을 포함하여 구성되는 것을 특징으로 하는, 단일염기 다형성 분석 장치.

청구항 14

제 11항에 있어서,

상기 통계 유닛은 유전체 연구소, 및 재무/영업 모듈을 포함하여 구성되는 것을 특징으로 하는, 단일염기 다형 성 분석 장치.

청구항 15

제 11항에 있어서,

상기 시스템 관리 유닛은 사용 관리, 및 로그 관리 모듈을 포함하여 구성되는 것을 특징으로 하는, 단일염기 다형성 분석 장치.

발명의 설명

기술분야

[0001] 본 발명은 개인별 단일염기 다형성 분석 및 관리 장치에 관한 것이다.

배경기술

- [0003] 단일염기 다형성(single nucleotide polymorphism; SNP)이란 염색체의 단일부위에서 여러 가지 DNA 염기들 중의 하나에 나타나는 일반적인 돌연변이이다. SNP는 그 빈도가 높고 안정하며 유전체 전체에 분포되어 있고 이에 의하여 개인의 유전적 다양성이 발생한다. 이러한 SNP 차이는 서로 다른 질병에 대한 감수성의 차이를 만들어 낸다. 따라서 최근에는 SNP 정보를 바탕으로, 인간의 질병에 관여하는 적절한 유전자(질환 후보 유전자)들을 선정하고 이들의 변이형을 발굴하고 질환과의 연관성을 통계적으로 확인하는 과정을 포함하는 "질병 예측 유전자검사 기술"이 개발되고 있다(US2008-0020484, KR1483284 등). 그러나 인간의 게놈(genome)에는 약 3백만 개의 SNP가 존재하는 것으로 예측되고, 각각의 SNP 자체가 단일염기에 상이함이 있을 뿐이며, SNP에 따라 질병 발생가능성과 특정약물에 대한 반응성도 달라지므로, 무엇보다 다수의 SNP를 정확하게 분석하는 것이 매우 중요하다고 할 것이다.
- [0004] 따라서 본 발명은 개인별 단일염기 다형성(SNP) 분석 알고리즘, 이를 구현하는 시스템, 및 장치를 제공한다. 본 발명의 알고리즘은 개인의 다양한 SNP를 복합적으로 분석하여 검사대상(질병)의 발생 위험도 및 발병율을 예측할 수 있도록 한다. 또한 분석의 효율성을 증대시키기 위해 기존 생성된 OA 플레이트로부터 내포된 프로브와 동일한 프로브를 탐색하여 플레이트 내 검사 대상의 위치를 자동 지정하는 알고리즘을 포함한다. 본 발명의 알고리즘을 구현하는 시스템은 개인별 단일염기 다형성 분석에 있어서 시험 의뢰 접수부터 결과지 출력까지 원스템으로 운용되고 각 SNP에 대한 프로브를 체계적으로 관리하므로, 보건 진단 및 의료 분야에서 크게 이용될 것으로 기대된다.

발명의 내용

해결하려는 과제

- [0006] 본 발명은 상기와 같은 종래의 기술상의 문제점을 해결하기 위해 안출된 것으로, 개인별 단일염기 다형성 분석 알고리즘, 이를 구현하는 시스템, 및 장치에 관한 것이다.
- [0007] 그러나 본 발명이 이루고자 하는 기술적 과제는 이상에서 언급한 과제에 제한되지 않으며, 언급되지 않은 또 다른 과제들은 아래의 기재로부터 당 업계에서 통상의 지식을 가진 자에게 명확하게 이해될 수 있을 것이다.

과제의 해결 수단

[0009] 이하, 본원에 기재된 다양한 구체예가 도면을 참조로 기재된다. 하기 설명에서, 본 발명의 완전한 이해를 위해서, 다양한 특이적 상세사항, 예컨대, 특이적 형태, 조성물 및 공정 등이 기재되어 있다. 그러나, 특정의 구체

예는 이들 특이적 상세 사항 중 하나 이상 없이, 또는 다른 공지된 방법 및 형태와 함께 실행될 수 있다. 다른 예에서, 공지된 공정 및 제조 기술은 본 발명을 불필요하게 모호하게 하지 않게 하기 위해서, 특정의 상세사항으로 기재되지 않는다. "한 가지 구체예" 또는 "구체예"에 대한 본 명세서 전체를 통한 참조는 구체예와 결부되어 기재된 특별한 특징, 형태, 조성 또는 특성이 본 발명의 하나 이상의 구체예에 포함됨을 의미한다. 따라서, 본 명세서 전체에 걸친 다양한 위치에서 표현된 "한 가지 구체예에서" 또는 "구체예"의 상황은 반드시 본 발명의 동일한 구체예를 나타내지는 않는다. 추가로, 특별한 특징, 형태, 조성, 또는 특성은 하나 이상의 구체예에서 어떠한 적합한 방법으로 조합될 수 있다.

- [0011] 명세서에서 특별한 정의가 없으면 본 명세서에 사용된 모든 과학적 및 기술적인 용어는 본 발명이 속하는 기술 분야에서 당업자에 의하여 통상적으로 이해되는 것과 동일한 의미를 가진다.
- [0013] 본 발명의 일 구체예에서 "유전정보(genetic information)이란, DNA의 염기배열로서 부호화되는 모든 정보를 총 칭하는 광의의 개념으로서, 본 발명에 있어서 "유전정보"란 개체의 염기 다형성 정보를 포함한다.
- [0015] 본 발명의 일 구체예에서 "단일염기 다형성(single nucleotide polymorphism, SNP)"이란, 염색체의 단일부위에 서 여러 가지 DNA 염기들 중의 하나에 나타나는 일반적인 돌연변이로 인간의 게놈(genome)에는 약 3백만 개의 SNP가 존재하여 약 500 ~1,000염기당 1개꼴로 나타나며 그 중 약 20만개가 단백질을 만드는 유전자에 존재하는 cSNP일 것으로 추정된다. SNP는 그 빈도가 높고 안정하며 유전체 전체에 분포되어 있고 이에 의하여 개인의 유 전적 다양성이 발생한다. 즉 DNA사슬의 특정부위에 어떤 사람은 아데닌(adenine; A)을 가지고 있는 반면 어떤 사람은 시토신(cytosine; C)을 가지고 있는 것이다. 이런 미세한 차이(SNP)에 의하여 각 유전자의 기능이 달라 질 수 있고 이런 것들이 상호 작용하여 서로 다른 모양의 사람을 만들고 서로 다른 질병에 대한 감수성의 차이 를 만들어 낸다. 즉 간염에 걸리는 사람과 걸리지 않는 사람간의 유전적 차이를 찾아낼 수 있다면 어떤 이유에 서 간염에 대한 감수성이 달라지는지의 기능을 알아낼 수 있게 된다. 그렇게 된다면 이를 이용하여 간염의 예방 이나 치료에 사용되는 약품을 개발할 수 있을 것이라는 것이 인간유전체 연구의 궁극적인 목적인 것이다. 이에 세계적인 거대 제약회사들과 게놈 연구기관들은 앞으로 SNP가 신약개발의 원천적인 정보를 제공할 수 있다고 판 단하고 단일염기다형성 컨소시엄(The SNP consortium; TSC)을 형성하여 공동으로 인류의 영원한 이상이었던 무 병장수의 꿈을 앞당기려 SNP 연구에 집중하고 있다. 그러나 수많은 SNP가 개발되어 있다고 하더라도 SNP 자체만 으로는 아무런 의미가 없다. 즉 SNP를 비교 분석할 대상이 없다면 이는 무용지물인 것이다. 따라서 국내의 제약 회사나 연구기관들은 그들이 많이 가지고 있는 심장병, 치매, 에이즈(AIDS) 등등의 질병에 대한 비교 대상(환자 의 DNA와 임상자료)을 확보하고 어떤 SNP가 어떤 질병과 연관되어 있는지에 대한 데이터베이스를 구축하기 위한 노력을 기울이고 있다.
- [0017] 본 발명의 일 구체예에서 "OA 플레이트(open array plate)"란, 시험/검사가 수행되는 공간으로, DNA 시료로부터 프로브 반응이 일어나는 기판을 의미한다. 상기 OA 플레이트는 마이크로 유체칩, 또는 마이크로웰 어레이 플레이트인 것이 바람직하나, 이에 제한되는 것은 아니다.
- [0019] 본 발명의 일 구체예에서 "멀티웰 플레이트(multi well plate)"란, 상기의 OA 플레이트와 마찬가지로 시험/검사가 수행되는 공간으로, OA 플레이트의 기능을 대체하여 사용될 수 있다. 상기 멀티웰 플레이트는 1웰 내지 96웰 플레이트 중에서 선택될 수 있고, 96웰 플레이트인 것이 가장 바람직하나, 이에 제한되는 것은 아니다.
- [0021] 본 발명의 일 구체예에서 "프로브"란, DNA 또는 RNA와 특이적 결합을 이룰 수 있는 짧게는 수개 내지 길게는 수백 염기에 해당하는 핵산 단편을 의미하며, 표지되어 있어서 특정 DNA 또는 RNA의 존재 유무를 탐침할 수 있다. 본 발명의 프로브는 올리고뉴클레오티드(oligonucleotide) 프로브, 단쇄 DNA(single stranded DNA) 프로브, 이중쇄 DNA(double stranded DNA) 프로브, RNA 프로브 등의 형태로 제작될 수 있고, 비오틴, FITC, 로다민, DIG 등으로 표지되거나 방사선 동위원소 등으로 표지될 수 있다.

- [0023] 본 발명의 일 구체예에서 "질병 및 약물반응 관련 데이터베이스"란, 질병-SNP 연관성 결과를 비교하여 특정 질병의 위험도를 측정하기 위한 데이터풀(Data pool)을 의미하며, 특정 SNP와 연관된 특정 질병의 증상, 처방 약물의 종류, 처방 약물의 농도, 약물 처방의 빈도, 약물 처방의 기간, 및 부작용에 관한 정보를 포함한다. 본 발명에서의 "질병 및 약물반응 관련 데이터베이스"는 국내외 식약청, 의료기관, 및 건강검진센터로부터 제공받은 질병 및 약물 정보를 데이터풀에 포함시킬 수 있고, 특정 개체의 나이 및 성별 정보와 배우자, 자식, 부모, 사촌 등에 대한 병력 가계도 정보를 포함시킬 수 있다.
- [0025] 본 발명의 일 구체예에서 "연구 데이터베이스"란, 질병-SNP 연관성 결과를 비교하여 특정 질병의 위험도를 측정하기 위한 데이터풀을 의미하며, 이에 한정하는 것은 아니나, 연구 자료는 임상 또는 학술 논문일 수 있다. 데이터풀(Data pool) 내의 자료가 논문으로부터 도출된 자료일 경우에, 데이터풀은 논문의 논문고유번호(PMID), 연구대상, 연구방법, 연구기간, 연구결과, 저널정보 및 연구의 반복성 정보를 포함시킬 수 있고, 연구에 대상이되는 개체의 나이, 및 성별 정보와 배우자, 자식, 부모, 사촌 등에 대한 병력 가계도 정보를 포함시킬 수 있다.
- [0027] 본 발명의 일 구체예에서 "유전자 데이터베이스"란, 질병-SNP 연관성 결과를 비교하여 특정 질병의 위험도를 측정하기 위한 데이터풀(Data pool)을 의미하며, 특정 질병과 연관된 특정 SNP의 염색체 번호, 유전자위, 및 대립형질 정보를 포함하는 유전자 정보를 데이터풀에 포함시킬 수 있다. 특히, 유전자 데이터베이스 내의 저장된 자료에는 분석의 대상이 되는 개체의 인종 정보가 중요한 요소로 작용할 수 있으나, 이에 한정하는 것은 아니다.
- [0029] 본 발명의 일 구체예에서, "오즈비(odds ratio)"란, 상대 위험도의 추정치라 불리는 지표로 환자-대조군 연구 (case-control study)에서 추정하는 값이다. 상대위험도(relative risk)는 코호트 연구(Cohort study)에서 추정하는 값으로 위험 인자가 있는 경우 어떤 사건 발생 확률이 위험 인자가 없는 경우의 사건 발생할 확률의 비로 정의된다. 코호트 연구의 경우 위험인자를 미리 설정하고 시간의 흐름에 따라 사건의 발생 유무를 관찰하기 때문에 위험인자에 따른 사건 유무의 연관성을 나타내는 상대위험도를 신뢰할 수 있지만, 본 발명의 기술 분야인 환자-대조군 연구의 경우 사건 발생 여부에 따라 집단을 구성한 뒤 위험인자의 여부를 분류하기 때문에 상대위험도는 의미가 없어 그 추정치인 오즈비를 사용한다.
- [0031] 본 발명의 일 구체예에서 "알고리즘"이란, 주어진 문제를 해결하기 위해 컴퓨터 프로그래밍이 수행해야 할 과정들을 나타낸 것이다. 일정한 순서에 따라 기계적으로 처리하면 반드시 목적한 결과를 얻을 수 있을 때 그 일정한 순서를 목적에 대한 알고리즘이라고 한다. 일반적으로 알고리즘을 알고 있는 것은 컴퓨터의 프로그램으로 변환하여 처리할 수 있다.
- [0033] 본 발명의 일 구체예에서 "검사항목(질환)"이란, 본 발명의 알고리즘으로 질병 발생 위험도 및 발병률을 예측 가능한 질환을 의미하는 것으로, 크게 만성질환, 암 질환, 약물반응 민감성 질환, 및 기타질환으로 분류 할 수 있고, 구체적으로 상기 만성 질환은 제1형 당뇨병, 제2형 당뇨병, C형간염, 가와사키, 강직성척추염, 건선, 결핵, 고혈압, 골관절염, 골다공증, 관상동맥질환, 궤양성 대장염, 기면증, 녹내장, 뇌동맥류, 뇌졸중, 다낭성난소증후군, 다발성정화증, 담석증, 루케릭병, 루푸스, 류마티스관절염, 류마티스 심장질환, 만성신장질환, 무릎골관절염, 병적근시(고도근시), 베체트병, 백내장, 백반증, 비만, 비알코올성지방간, 심근경색, 심방세동, 아스피린 과민성 만성 두드러기, 아토피피부염, 음식에 대한 알러지과민반응, 임신성당뇨병, 임신성증독증, 중성지질수치, 천식, 추간판탈출증, 치매, 크론병, 통풍, 파킨슨병, 폐쇄성폐질환, 피지만성질환, 관상동맥 심장질환, 편두통 및, 황반변성으로 구성되는 것이고, 상기 암질환은 간암, 갑상선암, 고환암, 구강암, 급성골수성백혈병, 난소암, 담도계암, 대장암, 두경부암, 미만성 위암, 방광암, 소아백혈병, 식도암, 신장암, 위암, 유방암, 자궁경부암, 자궁내막암, 전립선암, 췌장암, 폐암, 및 피부암으로 구성되는 것이며, 상기 약물반응 민감성으로 구성되는 것이며, 상기 기타질환은 ADHD, 공황장애, 니코틴 중독성, 알코올의존성, 양극성장애, 우을증, 자폐증, 및 정신분열으로 구성되는 것이나, 이에 한정하는 것은 아니며, SNP 표현형 분석으로 발생 위험도를 측

정할 수 있는 것이면 무엇이든 제한이 없다.

- [0034] 본 발명의 개인별 단일염기 다형성 분석 알고리즘을 구현하는 시스템에서, 상기 각 검사항목(질환)에 대해 적용되는 프로브는, 예를 들면 피부 탄력 표현형을 예측하는 경우에는 SNP ID: rs1799750에 대한 프로브, 피부 노화표현형을 예측하는 경우에는 SNP ID: rs2070600에 대한 프로브, 피부 색소 침착 표현형을 예측하는 경우에는 SNP ID: rs1800414, 또는 rs74653330에 대한 프로브, 혈압 표현형을 예측하는 경우에는 SNP ID: rs17249754, rs11191593, 또는 rs3824755에 대한 프로브, 혈당 표현형을 예측하는 경우에는 SNP ID: rs560887, rs10830963, 또는 rs4607517에 대한 프로브, 체질량지수 표현형을 예측하는 경우에는 SNP ID: rs10767664, 또는 rs17782313에 대한 프로브, 중성지방 표현형을 예측하는 경우에는 SNP ID: rs2293571, 또는 rs780092에 대한 프로브, 고밀도 지단백 표현형을 예측하는 경우에는 SNP ID: rs3782889, rs3813082, 또는 rs6499861에 대한 프로브, 저밀도지단백 표현형을 예측하는 경우에는 SNP ID: rs3782889, 또는 rs3813082에 대한 프로브, 탈모 표현형을 예측하는 경우에는 SNP ID: rs3782889, 또는 rs3813082에 대한 프로브, 탈모 표현형을 예측하는 경우에는 SNP ID: rs3782889, 또는 rs3813082에 대한 프로브, 탈모 표현형을 예측하는 경우에는 SNP ID: rs37827760에 대한 프로브를 이용하는 것이 바람직하나, 이에 제한되는 것은 아니다.
- [0036] 본 발명의 일 구체예에서, (a) 사용 가능한 OA 플레이트의 목록을 제시하는 표시부; (b) OA 플레이트에 내포된 프로브와 분석 대기 중인 검사 항목을 연결시키는 검사 위치 배정부; (c) 프로브 검사 결과로 개인별 단일염기 다형성 유전자형을 확인하는 판정부; 및, (d) 검사항목별 질병 발생 위험도 및 발병률을 예측하는 결과부;를 포함하는 개인별 단일염기 다형성 분석 장치를 제공하고, 상기 상기 OA 플레이트는 마이크로 유체칩, 또는 마이크로에 이제 플레이트인 것을 특징으로 하는 개인별 단일염기 다형성 분석 장치를 제공하며, 상기 (b)단계에서 OA 플레이트에 내포된 프로브와 분석 대기 중인 검사 항목이 연결되지 않는 경우에 추가된 멀티웰 플레이트에 검사 위치를 배정하는 것을 특징으로 하는 개인별 단일염기 다형성 분석 장치를 제공하며, 상기 멀티웰 플레이트는 1웰 내지 96웰 플레이트 중에서 선택되는 것을 특징으로 하는 개인별 단일염기 다형성 분석 장치를 제공하며, 상기 필요하지 않은 프로브를 제거하는 OA 플레이트 관리부;를 추가로 포함하는 것을 특징으로 하는 단일염기 다형성 분석 장치를 제공한다.
- [0038] 상기 본 발명의 단일염기 다형성 분석 장치는 영업관리, 검사관리 Ⅰ, 검사관리 Ⅱ, 및 재무관리의 유닛으로 구성되는 시스템으로 운용되는 것을 특징으로 한다. 상기 영업관리 유닛은 상품관리, 고객관리, 및 사용관리 모듈을 포함하여 구성되는 것을 특징으로 하고, 상기 검사관리 Ⅰ 유닛은 접수, 출력, 및 기타 조회 모듈을 포함하여 구성되는 것을 특징으로 하며, 상기 검사관리 Ⅱ 유닛은 DNA 추출, 검사, 시약/장비 관리, 기타 조회, 설정, 및 결과 보고서 설정 모듈을 포함하여 구성되는 것을 특징으로 하며, 상기 재무관리 유닛은 거래 명세서, 및 매출 현황 모듈을 포함하여 구성되는 것을 특징으로 한다.
- [0039] 보다 구체적으로, 상기 영업관리 유닛의 상품관리 모듈은 패키지 생성, 및 패키지 결재의 하위모듈을 포함하여 구성되는 것을 특징으로 하고, 고객관리 모듈은 의뢰기관 등록, 의뢰기관 결재, 의뢰기관 패키지 등록, 및 의뢰기관 패키지 결재의 하위모듈을 포함하여 구성되는 것을 특징으로 하며, 사용관리 모듈은 실적 현황 조회, 배송 완료, 서류 반송대장, 및 신규 의뢰 기관의 하위모듈을 포함하여 구성되는 것을 특징으로 한다.
- [0040] 상기 검사관리 I 유닛의 접수 모듈은 검체 입고, 접수 대기, 및 접수 중의 하위모듈을 포함하여 구성되는 것을 특징으로 하고, 출력 모듈은 결과보고서 작성, 결과보고서 출력, 및 결과보고서 내역의 하위모듈을 포함하여 구성되는 것을 특징으로 하며, 기타 조회 모듈은 검체 재접수, 서류 반송대장, 및 검체 진행 상황의 하위모듈을 포함하여 구성되는 것을 특징으로 한다.
- [0041] 상기 검사관리 II 유닛의 DNA 추출 모듈은 DNA 추출 지시, DNA 추출중, 및 DNA 농도 판정의 하위모듈을 포함하여 구성되는 것을 특징으로 하고, 검사 모듈은 분석 지시, OA 플레이트 생성, 플레이트 위치 지정, 검사자 배정, 유전자형 참고자료, 결과 입력, 및 결과 검토의 하위모듈을 포함하여 구성되는 것을 특징으로 하며, 시약/장비 관리 모듈은 원재료 일 마감, OA 플레이트 관리, 유전자형 참고자료 등록, 원재료 재고조회, 원재료 사용대장, 원재료 사용현황, 프로브 재고조회, 프로브 사용대장, 프로브 사용현황, 및 분석 장비 관리의 하위모듈을 포함하여 구성되는 것을 특징으로 하며, 기타 조회 모듈은 검체 반송 대장, 검체 재접수, 유전자 검사 취소, 검체 폐기, 및 공휴일 관리의 하위모듈을 포함하여 구성되는 것을 특징으로 하며, 설정 모듈은 프로브 등록, 검사항목 등록, 검사항목 프로브 등록, 검사항목별 결과값 해석 알고리즘 등록, 및 참고문헌의 하위모듈을 포함하여 구성되는 것을 특징으로 하며, 및 판정/프로브 언어 관리의

하위모듈을 포함하여 구성되는 것을 특징으로 한다.

- [0042] 상기 재무관리 유닛의 거래 명세서 모듈은 거래 명세서 관리, 및 거래 명세서 출력의 하위모듈을 포함하여 구성되는 것을 특징으로 하고, 매출 현황 모듈은 매출 현황 거래처별조회, 매출 현황 품목별조회, 매출 현황 패키지분류별조회, 매출 현황 거래처별 품목조회, 및 매출 현황 거래처별 미수금조회의 하위모듈을 포함하여 구성되는 것을 특징으로 한다.
- [0044] 또한 본 발명의 단일염기 다형성 분석 장치는 시스템 환경조건, 메인 기능, 통계, 및 시스템 관리 유닛을 추가로 포함하는 시스템으로 운용되는 것을 특징으로 한다.
- [0045] 보다 구체적으로, 상기 시스템 환경조건 유닛은 환경 설정, 및 그리도 사용법 공통 모듈을 포함하여 구성되는 것을 특징으로 하고, 상기 메인 기능 유닛은 로그인, 및 메인 화면 모듈을 포함하여 구성되는 것을 특징으로 하며, 상기 통계 유닛은 유전체 연구소, 및 재무/영업 모듈을 포함하여 구성되는 것을 특징으로 하며, 상기 시스템 관리 유닛은 사용 관리, 및 로그 관리 모듈을 포함하여 구성되는 것을 특징으로 한다.
- [0046] 상기 통계 유닛의 유전체 연구소 모듈은 OA 플레이트 가용률, 및 검사결과 통계보고의 하위모듈을 포함하여 구성되는 것을 특징으로 하고, 재무/영업 모듈은 패키지 사용현황, 전년도 동월 동일 점수 건수 비교, 및 접수 현황의 하위모듈을 포함하여 구성되는 것을 특징으로 한다.
- [0047] 상기 시스템 관리 유닛의 사용 관리 모듈은 사용자 관리, 부서 관리, 권한 관리, 메뉴 관리, 결재자 관리, 사용자 권한 관리, 및 공통 코드 관리의 하위모듈을 포함하여 구성되는 것을 특징으로 하고, 로그 관리 모듈은 접속 로그 관리, 감사 추적, 및 감사 추적 실험정보의 하위모듈을 포함하여 구성되는 것을 특징으로 한다.
- [0049] 이하 상기 본 발명을 단계별로 상세히 설명한다.

발명의 효과

[0051] 본 발명의 개인별 단일염기 다형성(SNP) 분석 알고리즘, 및 이를 구현하는 시스템은 개인의 다양한 SNP를 복합적으로 분석하여 검사대상(질병)의 발생 위험도 및 발병율을 예측할 수 있도록 한다. 본 발명의 알고리즘을 구현하는 시스템은 개인별 단일염기 다형성 분석에 있어서 시험 의뢰 접수부터 결과지 출력까지 원스텝으로 운용되고 각 SNP에 대한 프로브를 체계적으로 관리하므로, 보건 진단 및 의료 분야에서 크게 이용될 것으로 기대된다.

도면의 간단한 설명

[0053] 도 1은 본 발명의 일 구체예에 따른, 본 발명의 개인별 단일염기 다형성 분석 알고리즘, 이를 구현하는 시스템, 및 장치 중에서 0A 플레이트 생성 알고리즘의 구현예를 나타낸 것이다.

도 2는 본 발명의 일 구체예에 따른, 본 발명의 개인별 단일염기 다형성 분석 알고리즘, 이를 구현하는 시스템, 및 장치 중에서 멀티웰 플레이트 상의 검사 위치 자동 배정 구현예를 나타낸 것이다.

발명을 실시하기 위한 구체적인 내용

- [0054] 이하, 실시예를 통하여 본 발명을 더욱 상세히 설명하고자 한다. 이들 실시예는 오로지 본 발명을 보다 구체적으로 설명하기 위한 것으로서, 본 발명의 요지에 따라 본 발명의 범위가 이들 실시예에 의해 제한되지 않는다는 것은 당업계에서 통상의 지식을 가진 자에게 있어서 자명할 것이다.
- [0056] 명세서 전체에서, 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 의미한다.

[0058] 실시예 1. 개인별 단일염기 다형성 분석 알고리즘을 구현하는 시스템

[0060] 본 발명에서 제공하는 개인별 단일염기 다형성 분석 알고리즘을 구현하는 시스템은 영업관리, 검사관리 Ⅰ, 검사관리 Ⅱ, 및 재무관리의 유닛으로 구성되며, 상기 영업관리 유닛은 표 1의 구성을, 검사관리 Ⅰ 유닛은 표 2의 구성을, 검사관리 Ⅱ 유닛은 표 3의 구성은, 재무관리 유닛은 표 4의 구성을 포함한다.

丑 1

[0061]

	<u> </u>	
영업관리 유닛	1. 상품관리	1.1. 패키지 생성
		1.2. 패키지 결재
	2. 고객관리	2.1. 의뢰기관 등록
		2.2. 의뢰기관 결재
		2.3. 의뢰기관 패키지 등록
		2.4. 의뢰기관 패키지 결재
	3.3. 사용관리	3.1. 실적 현황 조회
		3.2. 배송 완료
		3.3. 서류 반송대장
		3.4. 신규 의뢰 기관

[0062] 표 1의 영업관리를 구체적으로 설명하면,

[0063]

[1. 상품관리]에서 제공되는 서비스의 패키지를 생성하고 조회할 수 있고, 정렬된 데이터에서 패키지를 선택할수 있으며, 선택한 패키지에 포함된 검사항목의 리스트를 확인할 수 있으며, 이를 저장할 수 있다. 정렬된 데이터를 액셀로 출력하는 것도 가능하고, 결정된 검사항목에 대해 결재로 연결시키는 것도 가능하다. [2. 고객 관리]에서는 신규 의뢰기관을 저장하고, 관리하는 기능을 제공한다. 의뢰기관을 선택하여 의뢰기관 정보와, 결과지 정보를 확인할 수 있고, 정보를 수정하거나 새로 입력하는 것이 가능하다. 계약단가를 입력하면 공급가액과부가세가 자동으로 계산되어 입력되는 모듈도 제공되며, 이에 대한 결재로 연결시킬 수 있다. 계약기간이 종료된 의뢰기관은 특정한 색으로 별도로 표시할 수 있다. [3. 사용관리]에서는 기간별 의뢰기관의 실적 현황을 조회할 수 있고, 선택한 기간 동안의 접수건수, 종수, 평균종수, 금액 들에 대한 정보를 확인할 수 있다. 결과지에 대한 배송 정보를 확인할 수 있고, 반송 서류 목록과 반송 사유를 확인할 수 있으며, 신규의뢰기관, 또는 마지막 의뢰 후 특정 기간이 경과한 의뢰기관의 목록을 별도로 관리하는 것이 가능하다.

丑 2

[0064]

검사관리 I	1. 접수	1.1. 검체 입고
		1.2. 접수 대기
		1.3. 접수 중
	2. 출력	2.1. 결과보고서 작성
		2.2. 결과보고서 출력
		2.3. 결과보고서 내역
	3. 기타 조회	3.1. 검체 재접수
		3.2. 서류 반송대장
		3.3. 검체 진행 상황

[0065] 표 2의 검사관리 I을 구체적으로 설명하면,

[0066]

[1. 접수]에서 계약기간이 만료되지 않은 의뢰기관의 목록을 관리할 수 있고, 해당 의뢰기관의 검체 입고 데이터로 연결될 수 있으며, 접수된 검사 항목의 개수와 반려된 검사 항목의 개수가 제공된다. 의뢰기관의 신규 접수 항목을 생성하는 모듈로 연결되고, 접수에 필요한 정보들을 입력 및 수정할 수 있으며, 담당 의사(doctor)의 정보를 추가할 수 있다. 검사항목을 개별, 또는 패키지로 선택 가능하고, 선택된 검사항목 중에서 중복되는 검사항목이 있다면 이를 자동으로 표시하여 제공된다. 접수된 항목은 결재 권한을 가진 사람에게만 데이터에 접속할 수 있는 권한이 부여되고, 승인하거나, 반려하거나, 실험 취소가 가능하다. 각 검사항목에 대해 추출을 진행할 수 있다. [2. 출력]은 결과보고서를 작성하는 모듈로 모든 검사항목의 결과값이 입력된 접수 항목들이 제시된다. 의뢰기관을 선택하여 결과보고서 작성 이력을 확인할 수 있고, 새로운 결과보고서를 작성하거나, 이를 저

장하거나, 실험을 취소시킬 수 있다. 결과보고서 출력 이력을 확인할 수 있고, 결과보고서의 각 진행상황별로 목록을 조회하거나, 배송상태를 관리할 수 있다. [3. 기타 조회]에서는 검체나 서류를 재요청한 접수 항목들을 재접수할 수 있고, 실험 중인 접수 항목들의 진행 상황을 목록으로 조회하는 것이 가능하다.

丑 3

[0067]

	丑 3	3
검사관리 Ⅱ	1. DNA 추출	1.1. DNA 추출 지시
		1.2. DNA 추출중
		1.3. DNA 농도 판정
	2. 검사	2.1. 분석 지시
		2.2. OA 플레이트 생성
		2.3. 플레이트 위치 지정
		2.4. 검사자 배정
		2.5. 유전자형 참고자료
		2.6. 결과 입력
		2.7. 결과 검토
	3. 시약/장비 관리	3.1. 원재료 일 마감
		3.2. OA 플레이트 관리
		3.3. 유전자형 참고자료 등록
		3.4. 원재료 재고조회
		3.5. 원재료 사용대장
		3.6. 원재료 사용현황
		3.7. 프로브 재고조회
		3.8. 프로브 사용대장
		3.9. 프로브 사용현황
		3.10. 분석 장비 관리
	4. 기타 조회	4.1. 검체 반송 대장
		4.2. 검체 재접수
		4.3. 유전자 검사 취소
		4.4. 검체 폐기
		4.5. 공휴일 관리
	5. 설정	5.1. 프로브 등록
		5.2. 검사항목 등록
		5.3. 검사항목 프로브 등록
		5.4. 검사항목별 결과값 해석 알고리즘 등록
		5.5. 참고문헌
	6. 결과 보고서 설정	6.1. 검사 항목별 언어 관리
		6.2. 판정/프로브 언어 관리

[0068] 표 3의 검사관리 Ⅱ를 구체적으로 설명하면,

[0069]

[1. DNA추출]에서 각 검체들의 추출 담당자와 장비를 배정할 수 있고, 추출 대기 중인 항목을 확인할 수 있다. 검체에 대한 추출 결과값이 이미 존재한다면 기존 결과값을 재사용할 수 있고, 담당자 및 장비 배정이 종료된 항목들을 추출 중 목록으로 배정할 수 있다. 추출된 결과값을 입력하고, 개인 사용자별 담당된 항목에만 접속할수 있도록 권한을 분산하는 것도 가능하다. DNA 추출 결과값의 농도와 순도를 파악하여 정상일 시 분석 지시 화면으로, 미달일 시 농도판정 화면으로 자동 분류가 가능하다. [2. 검사]는 실제 개인별 검사 항목별 SNP 분석이수행되는 모듈로, 분석이 승인된 접수 항목들을 조회할 수 있고, OA 플레이트를 생성하고 플레이트 상의 검사위치를 자동으로 지정할 수 있다. 상기 OA 플레이트 생성, 및 위치 지정의 자동 배정 알고리즘에 대해서는 하기별도로 설명한다. 생성된 플레이트에 담당자 및 장비를 지정할 수 있고, 검사 항목별로 프로브별 참고 이미지가제공되며, 분석된 모든 플레이트에 담당자 및 장비를 지정할 수 있고, 검사 항목별로 프로브별 참고 이미지가제공되며, 분석된 모든 플레이트의 프로브 목록을 선택하여 분석 결과를 입력하고, 이를 검토할 수 있다. [3. 시약/장비 관리]에서는 원재료를 일별, 주별, 월별, 또는 선택한 기간별로 마감하여 관리할 수 있고, OA 플레이트를 관리할 수 있다. 상기 OA 플레이트 관리에 대한 알고리즘에 대해서는 하기 별도로 설명한다. 프로브별 참고 이미지를 새로 등록하거나 편집하는 것이 가능하고, 원재료나 프로브의 재고를 조회하거나, 입출고 내역을조회하거나, 사용현황을 조회할 수 있다. 또한 분석 장비에 대해서도 관리 내역을 확인하는 것이 가능하다. [4. 기타 조회]에서는 검체를 반송한 접수 항목들의 내역을 조회 가능하고, 사고(오류) 발생 시 이에 대한 조치 보고서를 확인할 수 있다. 검체를 재요청한 접수 목록을 확인하거나, 실험이 취소된 접수 항목들을 조회하거나,

입고된 모든 검체들의 목록을 조회하여 특정 검체를 폐기하도록 주문할 수 있다. 공휴일에 대한 관리도 가능하다. [5. 설정] 모듈에서는 프로브를 조회하고 신규로 등록하거나, 검사항목(질환)에 프로브를 매칭시켜 등록하는 것이 가능하다. 검사항목에 특정 프로브 검사 및 이에 대한 결과값 해석을 알고리즘으로 등록하고 조회하는 것도 가능하다. 상기 검사항목별 결과값 해석 알고리즘에 대해서는 하기 별도로 설명한다. 검사항목(질환)별 프로브에 대한 참고문헌을 등록하고 조회할 수 있으며, 참고문헌을 유전 자형(genotype)별로 관리할 수 있다. [6. 결과 보고서 설절]에서는 각 언어별로 검사항목의 컨텐츠를 관리할 수 있고, 언어별 설명 데이터를 입력 및 수정할 수 있다. 판정에 대한 종합 설명을 저장하고, 각 언어별 판정 결과나 프로브 데이터를 관리할 수 있다.

丑 4

		JL 4	
[0070]	재무관리	1. 거래 명세서	1.1. 거래 명세서 관리
			1.2. 거래 명세서 출력
		2. 매출 현황	2.1. 매출 현황 거래처별 조회
			2.2. 매출 현황 품목별 조회
			2.3. 매출 현황 패키지 분류별 조회
			2.4. 매출 현황 거래처별 품목 조회
			2.5. 매출 현황 거래처별 미수금 조회

- [0071] 표 4의 재무관리를 구체적으로 설명하면,
- [0072] [1. 거래 명세서]에서 업체별, 기간별 접수 목록과 거래명세서, 거래명세표를 조회 가능하고, 재무확정이 완료된 접수 목록을 업체별, 기간별로 요약 조회하거나, 거래명세서와 거래명세표를 출력할 수 있다. [2. 매출현황]에서는 매출 현황을 거래처별, 품목별, 패키지별, 또는 거래처별 품목으로 조회하는 것도 가능하고, 매출현황 거래처별 미수금을 별도로 조회할 수 있다. 모든 데이터는 엑셀로 출력이 가능하다.
- [0074] 본 발명의 개인별 단일염기 다형성 분석 알고리즘을 구현하는 시스템은 상기 영업관리, 검사관리 I, 검사관리 I, 및 재무관리 유닛 이외에, 시스템 환경조건, 메인 기능, 통계, 및 시스템 관리 유닛을 추가로 구성하는 것이 가능하다. 상기 시스템 환경조건 유닛은 표 5의 구성을, 메인 기능 유닛은 표 6의 구성을, 통계 유닛은 표 7의 구성을, 시스템 관리 유닛은 표 8의 구성을 포함한다. 상기 시스템 환경조건, 메인 기능, 통계, 및 시스템 관리 유닛이 추가되는 경우에, 시스템 환경조건 유닛과 메인 기능 유닛은 검사관리 유닛 이전에, 통계 유닛과 시스템 관리 유닛은 검사관리 이후에 배치되는 것이 바람직하나, 이에 제한되는 것은 아니다.

丑 5

[0075]	시스템 환경조건	1. 환경 설정
		2. 그리드 사용법 공통

- [0076] 표 5의 시스템 환경조건을 구체적으로 설명하면,
- [0077] [1. 환경설정]에서 [검사 관리 I]의 '결과보고서 출력', 또는 '검체 진행 상황'으로 연결이 가능하다. [2. 그리 드 사용법 공통]에서는 정렬되는 데이터를 오름차순, 또는 내림차순으로 정렬시킬 수 있고, 새로운 데이터를 입력하거나 수정하는 것이 가능하다. 또한 정렬된 데이터를 엑셀로 출력할 수 있다.

丑 6

[0078]	메인 기능	1. 로그인
		2. 메인 화면

- [0079] 표 6의 메인 기능을 구체적으로 설명하면,
- [0080] [1. 로그인]에서 시스템 관리자로부터 사용 승인을 받을 사용자만 시스템에 접속할 수 있다. 접속은 아이디와 비밀번호로 통제된다. [2. 메인 화면]에서는 본 발명의 시스템이 어느 유닛으로도 연결되어 바로 이동이 가능하다. 업무 진행상황을 간략하게 확인 가능하고, 전체 의뢰기간의 의뢰 현황을 파악할 수 있으며, 지역별 접수 현

황도 파악이 가능하다. 또한 업무별 결재 목록이 요약되어 나타나고, 바로 이동도 가능하다.

丑 7

[0081]

통계	1. 유전체 연구소	1.1. OA 플레이트 가용률
		1.2. 검사결과 통계보고
	2. 재무/영업	2.1. 패키지 사용현황
		2.2. 전년도 동월 동일 점수 건수 비교
		2.3. 접수 현황

[0082] 표 7의 통계를 구체적으로 설명하면,

[1. 유전체 연구소]에서 OA 플레이트의 목록과 가용률을 조회할 수 있고, 검사 결과의 통계 보고가 가능하다. [2. 재무/영업]에서는 의뢰기관별로 사용하고 있는 패키지와 해당 패키지별 월별 접수 건수를 조회할 수 있고, 년, 월, 일별로 접수 건수를 비교할 수 있으며, 의뢰기관별, 또는 접수 일자별 접수 현황을 조회할 수 있다. 모든 데이터는 엑셀로 연동시켜 저장하거나, 출력할 수 있다.

X 8

[0084]

[0083]

	# 8	
시스템 관리	1. 사용 관리	1.1. 사용자 관리
		1.2. 부서 관리
		1.3. 권한 관리
		1.4. 메뉴 관리
		1.5. 결재자 관리
		1.6. 사용자 권한 관리
		1.7. 공통 코드 관리
	2. 로그 관리	2.1. 접속 로그 관리
		2.2. 감사 추적
		2.3. 감사 추적 실험정보

[0085] 표 8의 시스템 관리를 구체적으로 설명하면,

[0086]

[1. 사용 관리]에서 해당 시스템을 사용하는 사용자나 부서를 등록할 수 있고, 해당 시스템을 사용할 수 있는 권한 그룹을 등록하고, 각 권한 코드마다 사용할 수 있는 메뉴를 등록할 수 있다. 또한 해당 시스템에서 사용할 메뉴를 등록하거나, 결재자 목록을 조회하고 특정 사용자에게 결재 권한을 부여하거나, 각 권한 코드마다 사용할 수 있는 사용자들을 등록하거나, 공통코드를 등록할 수 있다. [2. 로그 관리]에서는 해당 시스템을 사용했던 사용자의 접속 기록을 조회할 수 있고, 해당 시스템에서 실행됐던 사건들의 기록을 조회할 수 있다. 검사항목이나 프로브 목록별로 변경된 사건들의 이력을 조회하는 것도 가능하다.

[0088] 실시예 2. OA 플레이트 생성, 및 검사 위치 자동 배정 알고리즘

[0089] 상기 실시예 1의 개인별 단일염기 다형성 분석 알고리즘을 구현하는 시스템은 OA 플레이트(open array plate) 생성, 및 검사 위치 자동 배정 알고리즘을 구현하는 모듈을 포함하는 것을 특징으로 한다.

[0090] OA 플레이트 생성, 및 검사 위치 자동 배정 알고리즘은 a) 사용 가능한 OA 플레이트의 목록을 제시하는 단계; b) 분석 대기 중인 접수 항목들 중에서 OA 플레이트에 내포된 프로브와 동일한 프로브를 탐색하는 단계; 및 c) 검사가 수행될 플레이트를 생성하는 단계;로 구성되고, 상기 OA 플레이트는 마이크로 유체칩, 또는 마이크로웰 어레이 플레이트인 것이 바람직하다. 상기 OA 플레이트 생성 알고리즘을 구현하는 시스템을 도 1에 나타내었다. 도 1에서 ①은 사용 가능한 OA 플레이트의 목록을 나타내는 탭, ②는 그리드의 사용 개수란에 생성할 OA플레이트의 개수를 입력하는 탭, ③은 OA플레이트에 들어있는 프로브와 동일한 프로브를 찾은 뒤 생성된 플레이트, ④는 플레이트를 초기화 가능한 탭, ⑤는 최종적으로 생성된 OA 플레이트를 저장하기 위한 탭을 나타낸다.

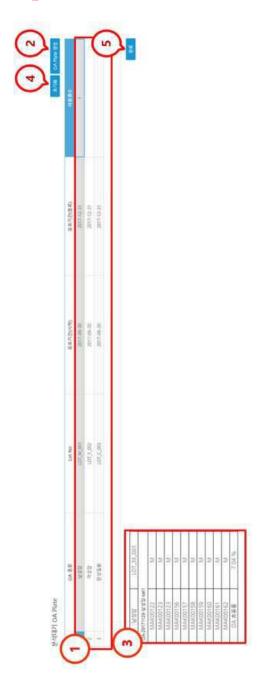
[0092] 또한 본 발명의 개인별 단일염기 다형성 분석 알고리즘을 구현하는 시스템은 검사하고자 하는 항목이 상기 OA 플레이트 설정값에 없는 경우에, 별도의 멀티웰 플레이트를 이용하여 추가 위치 지정되는 것을 특징으로 한다.

상기의 위치 지정은 사전에 설정된 기준값을 따라 동일한 질병군, 동일한 유전자, 또는 동일한 프로브를 우선 순위로 자동/수동으로 설정될 수 있다. 멀티웰 플레이트 상에서 연속된 위치로 지정되는 것을 선호하나, 연속적이지 않은 여분의 웰로 구성하는 것도 가능하다. 상기 멀티웰 플레이트는 1웰 내지 96웰 플레이트 중에서 선택될 수 있고, 96웰 플레이트인 것이 가장 바람직하나, 이에 제한되는 것은 아니다. 일례로 검사할 시료가 3개 이하의 프로브 묶음이고, 96웰 플레이트를 사용하는 경우의 위치 지정 방법을 도 2에 나타내었다. 도 2에서 ③은 검사 기기의 확인, ④는 여분 공간에 나타내지는 3개 이하 시료의 프로브 묶음, ⑤는 사용자가 위치를 재배정하여 세팅하는 것을 나타낸다.

- [0094] 또한 본 발명의 개인별 단일염기 다형성 분석 알고리즘을 구현하는 시스템은 사용되는 프로브의 종류를 기준으로 미리 설정된 규칙에 따라 검사 기기가 선택되어 세팅되는 것을 특징으로 한다. DNA, RNA 등의 핵산에 대한 결합, 증폭, 또는 탐지는 미세한 조건 차이에 의해 그 결과가 크게 달라지므로, 프로브, 반응시간, 반응온도 등실혐 조건이 동일하더라도 검사 기기의 차이에 따라 결과값의 크기가 달라질 수 있다. 예를 들어 6q25.1 유전자의 SNP rs2046210, 또는 TPH2 유전자의 SNP rs4290270을 탐지하는 경우에 검사 기기는 QuantStudio쪠 6 Flex Real-Time PCR System(4485699, Thermo Fisher Scientific)을 이용하는 것이 바람직하고, KITLG 유전자의 SNP rs995030, 또는 rs4471514를 탐지하는 경우에 검사 기기는 7500 FAST Real-Time PCR System(4351107, Thermo Fisher Scientific)을 이용하는 것이 바람직하다.
- [0096] 실시예 3. OA 플레이트 관리 알고리즘
- [0097] 상기 실시예 1의 개인별 단일염기 다형성 분석 알고리즘을 구현하는 시스템은 OA 플레이트 관리 알고리즘을 구현하는 모듈을 포함하는 것을 특징으로 한다.
- [0098] OA 플레이트 관리 알고리즘은 a) 현재 존재하는 OA 플레이트의 목록을 제시하는 단계; b) 제시된 OA 플레이트의 프로브 정보를 확인하는 단계; c) OA 플레이트에 필요한 프로브를 추가하는 단계; 및 d) OA 플레이트에 필요하지 않은 프로브를 제거하는 단계;로 구성된다.
- [0100] 실시예 4. 검사항목별 결과값 해석 알고리즘
- [0101] 상기 실시예 1의 개인별 단일염기 다형성 분석 알고리즘을 구현하는 시스템은 검사항목별 결과값 해석 알고리즘을 구현하는 모듈을 포함하는 것을 특징으로 한다.
- [0102] 검사항목별 결과값 해석 알고리즘은 a) 검사항목별 등록된 프로브를 확인하는 단계; b) 프로브-유전자형 결과를 확인하는 단계; c) 검사항목별 가중치를 적용하는 단계; 및 d) 검사항목별 질병 발생 위험도 및 발병률을 예측하는 단계;로 구성된다.
- [0103] 상기 c) 단계에서의 가중치는 검사항목(질병)에 따라 상이할 수 있고, 질병 및 약물반응 관련 데이터베이스, 연구 데이터베이스, 및 유전자 데이터베이스로부터 연령이나 성비에 따른 유병율, 인종에 따른 유병률, 특정 개체의 병력 가계도 정보, 질병-SNP 연관성 결과 등을 고려하여 산출된 상대 위험도의 추정치(오즈비)를 적용할 수 있다.
- [0105] 이상으로 본 발명의 특정한 부분을 상세히 기술하였는바, 당업계의 통상의 지식을 가진 자에게 있어서 이러한 구체적인 기술은 단지 바람직한 구현 예일 뿐이며, 이에 본 발명의 범위가 제한되는 것이 아닌 점은 명백하다. 따라서 본 발명의 실질적인 범위는 첨부된 청구항과 그의 등가물에 의하여 정의된다고 할 것이다.

도면

도면1



도면2

