

(19) 日本国特許庁(JP)

(12) 公表特許公報(A)

(11) 特許出願公表番号

特表2008-500611

(P2008-500611A)

(43) 公表日 平成20年1月10日(2008.1.10)

(51) Int. Cl.	F I	テーマコード (参考)
<b>GO6Q 50/00 (2006.01)</b>	GO6F 17/60 126E	2G058
<b>GO6K 19/00 (2006.01)</b>	GO6K 19/00 Q	5B035
<b>GO1N 33/53 (2006.01)</b>	GO6F 17/60 126A	
<b>GO1N 35/02 (2006.01)</b>	GO1N 33/53 M	
<b>GO1N 35/00 (2006.01)</b>	GO1N 35/02 C	

審査請求 未請求 予備審査請求 未請求 (全 20 頁) 最終頁に続く

(21) 出願番号 特願2007-511501 (P2007-511501)  
 (86) (22) 出願日 平成17年5月3日 (2005.5.3)  
 (85) 翻訳文提出日 平成18年12月29日 (2006.12.29)  
 (86) 国際出願番号 PCT/US2005/015328  
 (87) 国際公開番号 W02005/109238  
 (87) 国際公開日 平成17年11月17日 (2005.11.17)  
 (31) 優先権主張番号 60/566,922  
 (32) 優先日 平成16年5月3日 (2004.5.3)  
 (33) 優先権主張国 米国 (US)

(71) 出願人 506371235  
 サイジーン ラボラトリーズ インク.  
 アメリカ合衆国 フロリダ 33067  
 コーラル スプリングス ワイルズ ロー  
 ド 7786  
 (74) 代理人 100078721  
 弁理士 石田 喜樹  
 (72) 発明者 ムンツァー マルティン  
 アメリカ合衆国 フロリダ 33067  
 コーラル スプリングス ワイルズ ロー  
 ド 7786 サイジーン ラボラトリー  
 ズ インク. 内

最終頁に続く

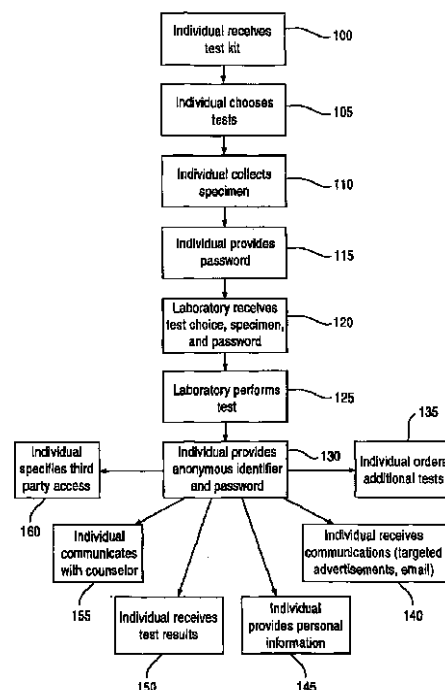
(54) 【発明の名称】 総合的知識データベースに基づく匿名の試験及びレポート、及び試験結果およびレポートの選択的アクセスを提供する方法及びシステム

(57) 【要約】

【課題】 個々が自身の遺伝子プロファイルを得ることができ、自身の健康をより理解するためにアクセスできるような信頼のおける個人遺伝子のプロファイルシステムと方法とを提供する。

【解決手段】 総合的知識データベースに基づく遺伝子及び他の試験、及び試験結果への選択的アクセスの方法及びシステムを提供する。特に、遺伝子又は組み合わせた遺伝子の遺伝子プロファイルの個人的で、匿名及び秘密な試験と、内科疾患等の病気に発展する危険性を判断するため、又は個人的な特徴および/または特色を特定するために遺伝子突然変異を調べる方法及びシステムを提供する。化学分析や、医学、行動学、及び他の要因の環境、個人および家系等の他のデータは、総合的知識データベースによる評価を行うために前記方法及びシステムに取り入れられる。さらに、本発明の方法及びシステムは、第三者がそのような評価への秘密アクセスを確実に行えるという特徴を有する。

【選択図】 図1



## 【特許請求の範囲】

## 【請求項 1】

遺伝子プロファイルの試験方法であって、  
試験をする試料を採取する工程と、  
前記試料と識別子を関連付ける工程と、  
前記試料に遺伝子プロファイル試験を行う工程と、  
前記遺伝子プロファイル試験の結果を分析する工程と、  
前記識別子の受領に応じて遺伝子プロファイル試験の分析レポートを提供する工程と、  
を含む方法。

## 【請求項 2】

第 1 の場所において遺伝子プロファイル試験キットを提供する工程をさらに含む請求項 1 に記載の方法。

## 【請求項 3】

前記第 1 の場所は病院、ドラッグストア、又は診療所を含む請求項 2 に記載の方法。

## 【請求項 4】

パスワードを前記試料と関連付ける工程と、  
前記識別子及び前記パスワードの受領に応じて前記分析レポートを提供する工程と、  
をさらに含む請求項 1 に記載の方法。

## 【請求項 5】

電話線ネットワーク、インターネット、及びローカルエリアネットワークで駆動するデータベースを含む通信ネットワークを経由して前記分析レポートを提供する工程をさらに含む請求項 4 に記載の方法。

## 【請求項 6】

前記分析レポートへのアクセスを、医師、試料の提供者、病院の職員、及び研究所技術者からなるグループから選択されたアクセス者に対して、通信ネットワークを経由して提供する工程をさらに含む請求項 5 に記載の方法。

## 【請求項 7】

前記分析レポートの請求書を発行する工程をさらに含む請求項 1 に記載の方法。

## 【請求項 8】

前記識別子は、バーコード、磁気ストリップ、シリアルナンバー、無線 I C タグ ( R F I D ) からなるグループから選択される請求項 1 に記載の方法。

## 【請求項 9】

前記試料に遺伝子プロファイル試験を行うことは、出産前の D N A 分析又は診断を行うことを含む請求項 1 に記載の方法。

## 【請求項 10】

母体の血漿又は尿内の胎児の D N A を決定する工程を更に含む請求項 9 に記載の方法。

## 【請求項 11】

前記識別子は匿名の識別子である請求項 1 に記載の方法。

## 【請求項 12】

前記識別子は、試料の提供者、医師、病院の職員、及び研究所技術者からなるグループから選択されるアクセス者から受領される請求項 1 に記載の方法。

## 【請求項 13】

総合的知識データベースに基づくりポート方法であって、  
試験をする試料を受領する工程と、  
前記試料を識別子と関連付ける工程と、  
前記試料に遺伝子プロファイル試験を行う工程と、  
前記遺伝子プロファイル試験から生じるデータを分析する工程と、  
前記試料に関連付けられる複数の関連要素を編纂する工程と、  
前記遺伝子プロファイル試験と前記複数の関連要素に基づき、総合的な分析レポートを前記識別子を有する個人に提供する工程と、

10

20

30

40

50

を含む方法。

【請求項 1 4】

前記複数の関連要素を編纂する工程は、試料の提供者の環境、個人、家族、医学、及び行動の履歴の少なくとも一つを編纂することを含む請求項 1 3 に記載の方法。

【請求項 1 5】

前記複数の関連要素を編纂する工程は、試料の提供者の薬物代謝調査、食物代謝調査、及び科学的分析の少なくとも一つを編纂することを含む請求項 1 3 に記載の方法。

【請求項 1 6】

前記試料にパスワードを関連付ける工程と、

前記識別子及び前記パスワードの受領に応じて総合的な分析レポートを提供する工程をさらに含む請求項 1 3 に記載の方法。 10

【請求項 1 7】

電話線ネットワーク、インターネット、及びローカルエリアネットワークで駆動するデータベースを含む通信ネットワークを経由して前記総合的な分析レポートを提供する工程をさらに含む請求項 1 6 に記載の方法。

【請求項 1 8】

前記総合的な分析レポートへのアクセスを、医師、試料の提供者、病院の職員、及び研究所技術者からなるグループから選択されたアクセス者に対して、通信ネットワークを経由して提供する工程をさらに含む請求項 1 7 に記載の方法。

【請求項 1 9】

前記総合的な分析レポートの請求書を発行する工程をさらに含む請求項 1 3 に記載の方法。 20

【請求項 2 0】

前記識別子は、バーコード、磁気ストリップ、シリアルナンバー、無線 I C タグ ( R F I D ) からなるグループから選択される請求項 1 3 に記載の方法。

【請求項 2 1】

前記試料に遺伝子プロファイル試験を行うことは、出産前の D N A 分析又は診断を行うことを含む請求項 1 3 に記載の方法。

【請求項 2 2】

母体の血漿又は尿内の胎児の D N A を決定する工程を更に含む請求項 2 1 に記載の方法。 30

【請求項 2 3】

前記識別子は匿名の識別子である請求項 1 3 に記載の方法。

【請求項 2 4】

秘密試験及びレポートシステムであって、

試料採取器及び識別子提出メカニズムを有する試験キットと、

試料受け取り施設と、

秘密試験及びレポートのメカニズムとを備えており、

前記秘密試験及びレポートのメカニズムは、

試料の試験結果を出す試料分析器と、

前記試料の試験結果に秘密にアクセスするアクセスメカニズムと、 40

前記試験結果に関する選択的情報の少なくとも一つを提供する提供メカニズムとを有するシステム。

【請求項 2 5】

前記試料採取器は、試料採取媒体を含む請求項 2 4 に記載のシステム。

【請求項 2 6】

前記試料採取器は、試料保存媒体を含む請求項 2 4 に記載のシステム。

【請求項 2 7】

前記識別子提出メカニズムは回答カードを含む請求項 2 4 に記載のシステム。

【請求項 2 8】

選択的情報の少なくとも一つは、前記試験結果に関する健康関連情報の少なくとも一つを 50

含む請求項 2 4 に記載のシステム。

【請求項 2 9】

前記秘密試験は遺伝子試験に関するものである請求項 2 4 に記載のシステム。

【請求項 3 0】

前記識別子提出メカニズムは、行われる試験の少なくとも一つの種類を選択するメカニズムを含む請求項 2 4 に記載のシステム。

【請求項 3 1】

前記試験キットは匿名の識別子を含む請求項 2 4 に記載のシステム。

【請求項 3 2】

前記匿名の識別子は、バーコード、識別番号、シリアルナンバー、無線 I C タグ、及びユーザーが選択した識別子からなるグループから選択される請求項 3 1 に記載のシステム。 10

【請求項 3 3】

秘密情報採取及びリポートシステムであって、  
 遺伝子又は診断の試験結果を秘密に採取する第 1 のメカニズムと、  
 前記遺伝子又は診断の試験結果を記憶する記憶媒体と、  
 医学的状態に関連する所定の個人の性質を確かめるためにデータベースに照会する第 2 のメカニズムと、  
 前記所定の個人、又は前記所定の個人に関連した第三者へデータベース照会リポートを提供する第 3 のメカニズムとを備えるシステム。

【請求項 3 4】

前記データベース照会リポートは、前記医学的状態を治療又は予防する行動修正の提案を含む請求項 3 3 に記載のシステム。 20

【発明の詳細な説明】

【技術分野】

【0 0 0 1】

本願は関連する 2 0 0 4 年 5 月 3 日提出の米国特許仮出願第 6 0 / 5 6 6 , 9 2 2 号を基礎にした優先権を主張しており、その全体をここに援用する。

本発明は、総合的知識データベースに基づく試験及び試験結果への選択的アクセスを提供する方法及びシステムに関する。特に、本発明は、遺伝子又は組み合わせた遺伝子の遺伝子プロファイルの個人的で、匿名及び秘密な試験と、内科疾患等の病気に発展する危険性を判断するため、又は個人的な特徴および/または特色を特定するために遺伝子突然変異を調べる方法及びシステムを提供する。血液、尿および他の生体物質の化学実験分析や、医学、行動学、および他の要因の環境、個人および家系等の他のデータは、総合的知識データベースによる評価を行うために前記方法およびシステムに取り入れられる。さらに、本発明はそのような評価への秘密なアクセスを確実に行えるようにする。 30

【背景技術】

【0 0 0 2】

個人の健康および病歴に関する情報は、健康の維持および疾病や疾患を防ぐのに大変重要である。より多くの人々が、自身の健康を管理するために、情報を得たり、定期的な健康診断を受けたり、定期的な医療検査や検診を受けることにより良い方法を求めている。 40

【0 0 0 3】

遺伝子のプロファイリングは個人の遺伝的資質を分析するプロセスであり、様々な応用が可能であるが、それらの多くは実際には医学的である。例えば、遺伝子プロファイリングは個人が特定の病気に対し遺伝性素因を有しているかどうかを決定するのに用いることが可能である。最近では、遺伝子プロファイリングは研究の目的で、主に研究所で行われている。

【発明の開示】

【発明が解決しようとする課題】

【0 0 0 4】

近年、ヘルスケアシステムに対する消費者の信頼は失われてきている。ヘルスケアシ 50

テムのみに頼るより、人々は自身のヘルスケアを管理できる方法を探している。よって、個々が自身の遺伝子プロファイルを得ることができ、自身の健康をより理解するためにアクセスできるような信頼のおける個人遺伝子のプロファイルシステムと方法の提供が必要となる。

【課題を解決するための手段】

【0005】

かかる本発明のうち請求項1に記載の発明の構成は、  
遺伝子プロファイルの試験方法であって、  
試験をする試料を採取する工程と、  
前記試料と識別子を関連付ける工程と、  
前記試料に遺伝子プロファイル試験を行う工程と、  
前記遺伝子プロファイル試験の結果を分析する工程と、  
前記識別子の受領に応じて遺伝子プロファイル試験の分析レポートを提供する工程と、  
を含む方法であることにある。

10

【発明の効果】

【0006】

本発明は、遺伝子プロファイル試験や他の関連する要因の結果を用いて、個人の総合的知識データベースに基づきレポートを作成し、その試験の結果を個人に提供する方法及びシステムを提供する。本方法及びシステムは、個人が予防処置をとることが可能な病気の発見に使用するとき特に有用である。そのような目的のため、本システムは特定の病気の発現の可能性の予防、遅延、又は減少に用いることができる情報を提供する。個人に提供される情報は、例えば、食事、運動、又は予防のサプリメント、及び薬に関する情報を含む。例えば、アルツハイマー病の素因のある人物は、症状の進行を遅らせるため、葉酸の摂取と運動を増やすか、または脂肪の摂取を減らすことが可能である。同様に、ビタミンD受容体の突然変異による骨粗しょう症の素因がある人物は、ビタミンDのサプリメントを摂取し、骨量を作るため体重負荷運動を行うことが可能である。他の素因又は病気に対する他の予防処置も同様に特定できる。

20

【0007】

遺伝子プロファイリングの他の応用は、特定の個人によく適合した薬を決定することを含む。このことは薬理遺伝学のプロファイリングを行うことにより達成される。個人がある薬をどのように吸収、代謝、分配、反応、または排出するかを知ることは、薬物を処方するのに役立つ、過剰摂取、拒絶反応、または他の薬との相互作用の危険を減らすことが可能になる。例えば、ある薬の代謝が遅い人達が標準量の薬を処方されると、体内システムにおいて薬の蓄積を経験し、有毒の副作用を経験する。よって特定の薬の代謝が遅い人は少量を処方され、有毒の副作用を回避し、良い治療反応を生じることが可能である。

30

【0008】

さらに他の応用は、胎児のデオキシリボ核酸(DNA)試験を行うことを含む。胎児のDNAは、例えば母体からの血液または尿サンプル内で同定出来る。胎児のDNAはその後胎児の遺伝子プロファイリングを行うのに使用され、子宮内の病状の診断及び治療等の他の処置を可能にする。例えば、母親と血液型が一致しない胎児は流産の危険性がある。遺伝子プロファイリングを用いて胎児の血液型を判別できる。胎児の血液型が母親の血液型と一致しないことが分かれば、合併症を防ぐため対処することも可能である。胎児の遺伝子プロファイリングは患者を現在あり得る又は将来の健康上の懸念に患者自身が取り組むことを可能にするだけでなく、優秀な芸術家、音楽家、数学者又はアスリートになる素因のような積極的な特性を示すことも可能にする。

40

【発明を実施するための最良の形態】

【0009】

以下、本発明の方法及びシステムの一実施形態について、図面に基づいて詳細に説明する。

【0010】

50

本発明は総合的知識データベースに基づくりポートを行う方法及びシステムを提供し、個人が匿名で遺伝子プロファイル試験のような医学的試験を受けることを可能にし、そして試験の結果を他の許可されていない人物が誰も認識することなく又は入手できない方法で入手することを可能にする。

【0011】

本発明の一実施例において、自身の身元を秘密にする、および/または試験の結果を秘密にすることを望む人物から、匿名で試料を採取し、試験を行うための方法及びシステムが提供される。図1は、その方法が例えば試験試料を患者から採取する病院のような第1の場所で患者に試験キットを提供することを含むことを示す。ステップ100において、個人は例えば遺伝子プロファイル試験キットのような試験キットを病院又は診療所で受け取る。例えば病院においては、患者の名前が患者の個人情報を得る人々に知られてしまうが、本発明による方法およびシステムは、病院の誰も提供された試験キットと患者の身元を関連付けられないように、各患者に試験キットが提供される。

10

【0012】

図1のステップ105に示すように、上記の実施例では、病院の患者は遺伝子プロファイル試験のような、一つまたはそれ以上の所望の試験から選択することが可能である。各試験キットは、患者が所望する特定の試験に使用するのに適した、異なる種類の試料の容器またはレセプタクルを含む。試験キットはまた、その試験に使用するための試料の容器に関する指示も含む。試料は図1のステップ110において採取される。

【0013】

試験キットはまた、遺伝子プロファイル試験用の患者の試料の容器と共に、又はその上に含まれる、匿名の識別子のコピーを2部含む。匿名の識別子には例えば、これらに限らないが、バーコード又は磁気ストリップ、あるいはそれらの組み合わせにインプリントされたラベル、シリアルナンバー、ユーザーが選択した識別子、または無線ICタグ(RFID)等がある。この匿名の識別子は特定の患者の試料と関連付けられる。図1のステップ115において、匿名の識別子と共に、患者がパスワードを選択できるよう、例えばパスワードが書き込めるような形式のパスワード選択を可能にするものが試験キットに提供される。パスワードは試験結果へのアクセスさえも適切なパスワード無しでは出来ないように匿名の識別子に合うようにされている。この方式によればまた試験結果の報告が安全なウェブサイトに載せられない時に使用することが可能であり、よって試験結果を個人に郵送するのを容易にする。

20

30

【0014】

本発明によると、パスワードは、患者の試料と関連付けられた対応する識別子のみによって識別される試験結果へのアクセスを提供する。パスワード選択形式及びバーコードのコピーの1部は試験キットの中に残され、試料と関連付けられる。匿名の識別子の第2のコピーは患者が所持する。患者はまた、選択したパスワードを記憶又は記録する必要がある。

【0015】

患者の試料は試料容器の上又は中に採取され、パスワード選択形式及び匿名の識別子のコピー1部と共に試験キットの中に入れられる。匿名の識別子は、患者と試料及び試料の試験結果と関連付ける試験キット中の唯一の識別情報である。結果がインターネットのようなネットワークから検索できない場合、識別不可能な個人履歴フォームを試料に含むことが出来、それにより総合的な個人リスク評価レポートの作成に関連する質問への回答を可能にする。患者に関する他の識別情報は試験キットに含まれていない。試験キットは病院で、例えば試料が採取され封入された後、可能であれば患者により密封され、その後研究所のような第2の場所に送られ、実際の試験が試料を使用して行われる。図1のステップ125は研究所で試験が行われることを示す。

40

【0016】

試験キットに含まれる匿名の識別子を除いては、研究室の誰も患者の情報にアクセスすることが不可能となる。この方法によると、患者の身元は研究所の如何なる者によっても

50

試験結果と関連付けることが不可能となる。第1の場所（例えば、試料提出の場所）において、患者の身元が知られる可能性があるが、試料と関連付けられる匿名の識別子も、患者のパスワードも知られることはない。よって、第1又は第2の場所にいる如何なる者も患者の身元を患者の試料、又は試料の試験結果と適合させることが出来ないため、匿名性は確保される。

【0017】

研究所において、遺伝子プロファイリング試験のような選択された試験は、患者の試料に関して行われ、試験結果は例えば患者の識別子及びパスワードを使ってのみアクセスできる安全なインターネットサイトに掲載される。このことは図1のステップ120及び130に示されている。ウェブサイトの掲載さえも、識別子のみが試料の試験結果と関連付けられる。

10

【0018】

上述のように、パスワード及び匿名の識別子は試験結果を入手するのに必要である。このように、患者、又は患者がパスワード及び匿名の識別子情報を与えた者のみが試験結果を入手できる。本発明の他の実施例では、試験結果の提示は電話、又はネットワークを介さないデータベースに駆動されるシステムを使用して行うことが可能である。しかし、試験結果を知らせる媒体が何であれ、本発明の一つの特徴は、患者の選択したパスワードを使ってアクセスし、そして患者の匿名の識別子を特定の試験結果に適合させることによつてのみ試験結果を得ることができるということである。

【0019】

上述の例示的な実施例では、第1の場所（例えば病院）は、研究所のような第2の場所から試験キットを受け取る。本発明の他の実施例では、病院と研究所が同じ場所にある可能性もある。例えば、病院と研究所が同じ建物に入っている、或いは建物の同じフロアにあり、事務所を共有していることもある。

20

【0020】

いずれの場合にせよ、患者の身元が第2の場所の人物により確認されないようにし、さらに匿名の識別子や患者の選択したパスワードが第1の場所の人物により確認されないように予防策がとられる。例として、同じ建物内にある場合、病院と研究所を離し、患者の匿名性と試験結果が保護されるように、試験キットが双方の間でやり取りされる際、患者の身元の情報を知っている病院の職員の誰も、研究所の職員にその情報を漏らすことができないように、或いはその逆も起こらないように予防策がとられる。

30

【0021】

同様に、支払い手続きにおいても秘密性を維持することが可能である。例えば、サービスに対する支払いは病院で患者により行われる。病院は、その後患者の情報を与えずに、研究所に支払いの一部を入金する。他の支払い形式もまた、秘密性を維持するため同様に構築され得る。

【0022】

本発明の他の実施例では、患者などの個人は、試料の分析の後患者に提供されるデータの解釈、及びそのデータに関連するサービスの様々な段階の一つ又はそれ以上を購入できるというものである。例えば、患者は試料の遺伝子プロファイル試験から生じるデータ、情報及び解釈に関する2つの異なる段階の医学的サービスを購入できる。図1のステップ135に示すように、個人は例えばそのような段階を構成する追加の試験を注文することが可能である。この実施例では特に、患者は、患者がそのままの結果のみを受け取る資格があるサービス段階か、又はそのままの結果、データの解釈及び遺伝子カウンセリングも受け取る資格がある段階か、又は患者がそのままの結果、データの解釈及び図1のステップ155における遺伝子カウンセリングも受け取る資格があり、そして例えば、個人が自身の情報を指定の人物に提供するステップ145において、結果をヘルスケア提供者に安全に伝達する資格を与える段階の購入を決定することが出来る。代替として、図1のステップ160のように、個人は結果の第三者によるアクセスを指定又は特定できる。もちろん、そのようなサービス段階はここに記載したものに限らず、当業者はこれらのサービス

40

50

レベルの他の変形例を考えても良い。

【0023】

さらに他の実施例では、本発明は遺伝子プロファイル個人試験キットのような試験キットを提供する方法及びシステムを提供する。この実施例では、試験キットは入手可能、又は、例えばドラッグストア等の小売店において個人で購入可能である。試験キットは、例えば口腔スワブのような試料採取媒体と、ワットマンF T P紙のような試料保存媒体を含む。試験キットはまた、回答カード又は指定されたパスワードスペースを有する他のパスワード記録媒体を含む。回答カードは個人が複数の実施可能な試験から一つ又はそれ以上の所望の試験を選択できるような試験選択機能性を含んでもよい。試験キットはまた、バーコード、識別番号、シリアルナンバー、ユーザーが選択する識別子、RFIDタグ等の匿名の識別子を含む。匿名の識別子は回答カード、試料採取媒体、試料保存媒体、郵便料金前払い封筒、別のシートに印刷又は含まれ、あるいは試料と関連付けが可能な他の場所に印刷、又は含まれる。

10

【0024】

例示的な実施例では、試験キットはまたユーザーが保持するリマインダカードを含む。リマインダカードは匿名の識別子及びリマインダパスワードスペースを含む。

【0025】

キットが提供されると、個人は、頬の内側を口腔スワブでこすってワットマンF T P紙に擦り付けるなどして、一つ又はそれ以上の試料を採取する。それから個人はパスワードを選択し、パスワードを回答カード及びリマインダカードに記録する。次に、個人は回答カードと共に試料を提出する。一実施例では、個人は試料と回答カードを試験キットに含まれている郵便料金前払い封筒に入れて提出する。匿名の識別子は郵便料金前払い封筒に直接印刷される。

20

【0026】

本実施例の他の例として、個人が試験の場所に出向くというものもある。医療関係者又は他の職員が試料を採取し、匿名識別子を個人に提供し、個人は試料カードにパスワードを記入し、試料を入れた封筒に封をする。

【0027】

試料が採取された後、試料および/または試験キットは研究所に送られ、試験が行われる。残りの試料、又は残りの試料の一部は研究所に保管される。例えば、試料が口腔スワブに付いている、あるいは薬瓶に入った血液の場合は、試料は冷蔵され保管される。試料がワットマンF T A紙に付いたものであれば、紙に穴を開け、その穴部の紙片を試験する。残りの紙は保存されるが、冷蔵は必要ではない。F T A紙を使用するさらなる利点は、この種の紙が細胞を破壊して、DNA分析の最初の段階を行うことである。

30

【0028】

試験の結果はその後、図1のステップ150にあるように、個人で入手可能となる。結果にアクセスするため、ユーザーは匿名の識別子及びパスワードを提示する必要がある。一実施例では、試験の結果は試験キットを販売したドラッグストア又は他の小売店に送り返される。個人は小売店で匿名識別子を提示し、結果を受け取る。他の実施例では、個人は結果を電話、ファクシミリ、又は他の適した手段で受け取る。さらに他の実施例では、個人は匿名の識別子及びパスワードを使用して、結果を提示する安全なウェブサイトにアクセスする。

40

【0029】

一実施例では、個人に提示される結果は、回答カードに特定されたユーザーの求める試験の種類に特有なものとなる。例えば、個人はアルツハイマー病の素因遺伝子を検知するパネルを要求することも可能である。パネルは複数の遺伝子の関連する部分の連続した変化を検知する複数の試験を含む。個人が、アルツハイマー病に関連した遺伝子の関連する部分の突然変異体を有していると分かった場合、その結果は個人に特定の突然変異を警告し、また突然変異の重大性を示し、関連する危険因子を予測する。例えば、結果によりユーザーは特定の突然変異はアルツハイマー病の危険性を20パーセント増加させると知ら

50

される。もし例えば、臨床試験により、この可能性のある病気を防止又は進行を遅らせる行動をとることが可能と示されれば、この結果はユーザーにそのような調査と推奨される行動について注意を喚起する。例えば、調査により個人に葉酸の摂取を増やすよう推奨することができる。

【0030】

上述の通り、個人に異なるレベルの試験を行うことに加え、環境要因、個人の要因のような他の要因および/またはデータを試験の結果に組み込むことも、個人用総合的レポートを行うために可能である。

【0031】

例えば、個人が喫煙者で（例えば、遺伝子プロファイル試験から）特定の突然変異体を有すると決定されたときは、本発明は試験結果と喫煙因子に基づき、その個人が非喫煙者又は異なった遺伝子プロファイルを有する喫煙者より病気や疾病の危険性がかなり高いことを示す、総合的なりポートを個人に提供することが可能である。

10

【0032】

そのような追加の情報を集めるため、本発明の一例は個人に一連の質問をして、データ、情報、及び個人の危険因子に関する情報のような関連する他の情報を集める。その情報に基づき、本発明の知識データベースに基づくアルゴリズムは、遺伝子プロファイル、環境データ、及び他の情報（例えば、個人が提供した）に基づき結果を出し、その個人に特に適合したより総合的なりポートとする。

【0033】

本発明のさらに他の実施例では、総合的知識データベースに基づく評価は、血液、尿等の他の生物学的試料について研究所での標準的な化学分析が組み込まれ、それらの試験（例えば、コレステロール、血液化学検査、及び血液中のある種のたんぱく質や酵素のような他の危険因子と関連する）の結果を考慮に入れ、個人の健康状態のより総合的な実態を提供する。

20

【0034】

本発明によれば、DNA等の個人の試料が病院等の第1の場所で採取され、研究所に保管されれば、続く試験がさらにその後になっても行うことができる。例えば、個人が後になって（例えば、最初の試験及び分析の後）、心臓が弱くなったりある種の心臓病が進行したり、又はコレステロールが高いことを報告すれば、その個人はこの情報を連絡し（病院主催の安全なウェブサイト、研究所、又は第1の試験が行われた全ての場所を経由して）、新たな試験を行って予防又は対処法を見つけることもできる（例えば、高コレステロールの個人に理想に適合した新たな食事療法を見つける等）。本発明は個人がさらに試験キット等を購入することを求めずに、そのようなサービスを提供でき、その分析は追加の試験を必要とせず進展又は更新可能である（例えば、新たな情報が前回の試験により判断された危険性に影響する場合）。

30

【0035】

本発明の一実施例は、請求の提出及び支払いを遠隔地で行うことを選択できるようにすることを提供する（例えば、インターネットのウェブサイトを経由して）。支払いは、例えばそのウェブサイトを経由するペイパルによる支払いのように、如何なる形態によっても可能である。試験の結果は、パスワードおよび/または識別子での認証があればアクセス可能なように、極秘に、例えばウェブサイト上で掲載される。加えて、本発明の一実施例は、行われた試験の対象に関する科学分野において新たな発見があった場合、個人のプロファイルのレポートに影響を及ぼすような知識データベースの最新情報をオプションとして提供する。

40

【0036】

他の実施例として、本発明の総合的知識データベースに基づくりポートはその個人に最も適合する薬と量を特定するような薬物代謝調査を提供する。例えば、全ての個人が個々の薬に対して同じ反応をするわけではない（例えば、ある人物が頭痛にタイレノール（登録商標）のような一つのタイプの薬を服用し、一方他の人物はアスピリンを服用して良い

50

反応を示すといったような)。よって、個人の総合的なプロファイルに含まれる薬物代謝分析は、薬物の処方に対しより正確な方法を提供することを可能にする。

【0037】

知識データベースは、個人に処方されるべき候補薬物をよりよく特定するために、例えばこれらに限らないが、肝臓機能の現在の弱点を発見することを目的とした肝臓酵素調査のような他の試験の結果を考慮に入れることも可能である。知識データベースはまた、解毒に関する（例えば、個人がどのように家庭用洗剤やガソリンに含まれるある物質を解毒するか）これらの及び他の遺伝子要素を分析可能であり、その結果そのような情報が全体の総合的知識データベースに基づくりポートに含まれる。例えば、個人の遺伝子プロファイルがある物質の解毒に対して弱い場合、その個人が、吸入や皮膚の露出により場合によっては毒性となる物質又は煙霧に晒される度に、変性疾患、癌、神経疾患等の危険性が高まる可能性がある。従来肝臓機能研究は、体内の毒性の増加による肝臓へのストレスを示している。よって、全体の総合的知識データベースに基づくりポートの一部として薬物代謝プロファイルを他の調査及び試験と共に行うことにより、個人の正しい薬物処方が容易になる。この情報はまた、病気又は疾病にかかる危険性をより正確に示すのに用いることができる。

10

【0038】

薬物代謝調査に加え、本発明は他の実施例で、全体の総合的知識データベースに基づくりポートにおける個人の食物代謝に関する分析要素を含む。

【0039】

家系の展開もまた、本発明で使用可能な予測要素となる。例えば、ある個人の母親の家系は世界の一つの地域を起源とするが、父親の家系は全く異なる地域を起源とする。その情報に基づき、個人の食物代謝は、祖先がいた地域によって、例えば穀物類、肉類、果物類、或いはそれらの組み合わせ等のある典型的な食事に基づき、何千年或いは何十万年もの間に亘って導き出される。従って、個人の体は、例えば、祖先が穀物類を食していたため、炭水化物を処理するようにより適合し、そして炭水化物が少ない食事は体が摂取した他の食物を効率的に処理していないため、体重増加や栄養不足を引き起こす可能性がある。又、逆も同様である。

20

【0040】

よって、代謝プロファイルは特定の食事の評価において関連要素となる可能性があり、おそらく追加のサプリメントが有益となる。更なる実施例では、本発明は知識データベースに含まれた情報に基づき、知識データベースにより個人に理想的な食事を推奨することが可能である。加入者は定期的にコレステロールレベル、体重及び他の要素等の新たな試験結果を用いて知識データベースの彼らのプロファイルを更新し、システムがその推奨事項を絞り込むことを可能にする。本発明はまた、知識データベースで収集したデータの編纂を可能にし、加入者に提供される所定の機能を果たす食物を開発する助けとなる。

30

【0041】

全ての関連する情報や要素の試験及び分析が集められ、又は行われると、本発明の他の実施例は、図2、4、及び5に示すように試験結果及び他の関連するデータにアクセス可能なシステムを提供する。本発明は、部分的に、ハードウェア、ソフトウェア又はそれらの組み合わせを使用して実施され、一つ以上のコンピューターシステム又は他の処理システムにおいて実施される。特に、発明の好適な実施例は、その上で機能するサポートアプリケーションが入ったパーソナルコンピューターといった個人のコンピューターシステム上で動作可能であり、又は本発明は、インターネット、ワールドワイドウェブ、ローカルエリアネットワーク、ワイドエリアネットワーク、無線通信ネットワーク、及びそれらの組み合わせ等の通信ネットワークに接続された一つ以上のネットワークサーバーと、本明細書に記載された機能を実行するために個人のパーソナルコンピューターシステム及びネットワークサーバー上の両方で機能する追加のサポートアプリケーションと共に、個人のコンピューターシステム上で動作可能である。

40

【0042】

50

図2は、個人に行われた遺伝子及び他の試験の結果を記憶するデータ集積所205を含む総合的知識データベースに基づくシステム200の一例を示す。図2の総合的知識データベースに基づくシステム200は、電子メールモジュール210、試験注文モジュール215、インスタントメッセージモジュール220及び第三者アクセスモジュール225を含む。

【0043】

データ集積所205は、貯蔵メモリや試験結果、個人情報、匿名の識別子及び個人のパスワードを記憶するデータベースファイルのような貯蔵ユニット206、207、208、209を含む。例えば、貯蔵ユニット206及び207に記憶された試験結果は匿名の識別子、及び貯蔵ユニット209に記憶された個人によって選択されたパスワードと関連付けられる。試験結果は個人の名前や、他の個人についての識別情報とは関連付けられない。

10

【0044】

電子メールモジュール210及びインスタントメッセージモジュール220は、これらに限らないが、臨床医、医師、個人および/または患者、研究所技術者等を含む、総合的知識データベースに基づくシステムに関連する全ての団体間のコミュニケーションを容易にする。

【0045】

本実施例によれば、個人は匿名の識別子及びパスワードを提供することにより試験結果にアクセスできる。システムはまた、個人が年齢、個人及び家族の病歴、個人の習慣、民族性等の個人情報を識別できないように入力することを可能にする。識別されない個人情報は、関連する危険因子及び病気の蓋然性を決定するために試験結果と共に用いられるとともに、対応策に関する知識の現在の状況や、医療の専門家と議論した上での可能な治療方法について個人に知らせるために用いられる。

20

【0046】

更なる実施例は、個人に選択的に医師又は第三者への完全な又は制限されたアクセスを可能にする。この特徴は例えば、図2の第三者アクセスモジュール225によって提供される。又、図3のフロー図に示されているのは、ステップ300において、医師が個人のユーザー名を入手することである。個人は、医師又は第三者が、完全な試験結果の参照、部分的な試験結果の参照、又は選択された質問の回答を受領することを許可する。医師がアクセスすることにより、例えば、適切な薬の処方や、他の治療を提供する助けとなるが、さらに医師が、より総合的な結果の作成において、システムに役立つ知識データベースに関連データを入力することを可能にする。

30

【0047】

情報にアクセスするため、個人は、例えば匿名の識別子又はパスワードを提供することによりシステムにログインする。ログインすると、個人は医療試験の結果を閲覧することができる。結果は、例えば、特定の遺伝子配列、特定の遺伝子配列の重要性、及び推奨される行動を含み、これら全ては知識データベースの現在の状況に基づいている。

【0048】

例えば、医師は、個人の同意を得て、個人のユーザー名及びパスワードを入手する。別の実施例では、図3のステップ305にあるように、例えば医師が個人のユーザー名及びパスワードを入手していない場合は、医師は一組のセキュリティの質問に回答することが可能である。

40

【0049】

試料と共に提供されるユーザー名は、例えば、バーコードナンバーや、個人によって作成されたパスワードでも良い。この情報が提供され又は決定されると、個人はDNA試料と識別不可能な個人情報を郵便料金前納の返信用封筒等に入れて送付する。試験機関はこの封筒を受け取り、必要な試験を行い、結果は例えば安全なウェブサイトに掲載される。個人はユーザー名とパスワードでログインし、その後図3のステップ320及び325にあるように、レポートにアクセスできる。更なるセキュリティ層の実行は、個人がシステ

50

ムの情報アプリケーションにログインした後に行われる。例えば、所定の一組の質問が個人又は医師へ提示され、回答を求められる。回答が記憶されたものと適合すれば、その個人は安全な情報へアクセスすることが認められる。

#### 【0050】

図3のステップ310にあるように、個人は医師に匿名の識別子のような必要な情報を提供する。加えて、医師は、自身又は医師の看護師に特定されたインターフェースにアクセスでき、よって医師は遺伝子情報及び知識データベースの質問にアクセス可能となる。このことは図3のステップ315に示されている。医師は医師自身のユーザー名及び個人のユーザー名、又は匿名の識別子をログインするのに使用する。医師は例えば個人と医師が同意する多くの異なる質問に答え、それから記録にアクセスすることを承認される（例えば、正しい組み合わせの回答が出された場合）。システム内では、例えば医師がシステムに照会し、患者に最も適した薬を決定する（例えば、高血圧症の主題について）。本発明によれば、試験結果、及び他の関連要素と同様、個人の提供する情報に関するものであるため、医師に、例えば高血圧症の総合的なレポートを提供可能である。本システムはまた、レポートに基づき個人に理想的に適合した薬を提案する。一実施例では、医師は推奨する薬のリストの中から個人に最も適合した薬を選択し、処方するのに最適な初期量の選択が促される。

10

#### 【0051】

本システムは又、個人に年齢、民族、性別、病歴、家系、地域的歴史、他の病院での試験結果等を識別不可能な個人情報として入力する機能を提供する。個人により入力された個人情報はシステムに記憶される。個人情報は、例えば、医療試験の結果を分析、解釈、又は絞り込むために使用される。この情報はシステムでも用いられ、更に特定の試験が推奨される。多くの遺伝子相関関係は、ある民族グループに関連する一部の人のような特定の人口内で優位性を示すことが証明された。このタイプの情報との相互関連により、本システムはそのような民族グループのみに見受けられる遺伝子の変異に特有の試験を推奨する。よって、個人情報は正確な結果を提供するのに重要である。

20

#### 【0052】

例えば、病院の研究はある遺伝子の変異が女性のみ骨粗しょう症の危険を高めると示している。この場合、個人により提供される個人情報は、突然変異の重大性と推奨される行動のコースを決定するのに使用される。例えば、遺伝子突然変異のある個人が女性ならば、骨粗しょう症の危険の重大性は40%に増大し、推奨される行動はビタミンDの摂取を増やすことである。遺伝子突然変異のある個人が男性ならば、重大性はゼロであり、推奨される行動も存在しない。

30

#### 【0053】

また本システムにより、個人が証明された遺伝子カウンセラー（或いは他の専門家）に電子メール、メッセージボード又はインスタントメッセージを経由して質問を匿名で送ることが可能となり、遺伝子カウンセラーも個人の身元や居住地域を認識せずに個人に回答が可能となる。システムにログインすると、個人は匿名の電子メールおよび/またはインスタントメッセージプログラムにアクセスし、そのユーザーは匿名の電子メール又は匿名の識別子にリンクされたメッセージアカウントよりメッセージを送受信する。

40

#### 【0054】

更に、本システムは個人に追加の試験を注文可能とする機能を提供する。図2の試験注文モジュール215がこの特徴を示している。ユーザーは追加の試験を請求し、ペイパル又は他の匿名支払方法を使用して匿名で支払いをする。研究所に保管された試料は追加の試験に使用される。個人は例えば、元の匿名の識別子及びパスワードを使用して、追加の試験の結果にアクセスする。

#### 【0055】

研究所に保存された試料又はシステムに記憶された情報もまた、個人が承認しあるいは法律で許可されれば、研究の目的で使用される。これらの目的はデータ検索、人口研究、相関関係研究等を含む。研究は、システム内にあるデータ間で相互関係を作成したり、保

50

管された試料の試験を行うことにより実行される。

【0056】

例えば、新たな研究が、特定の遺伝子がアイスランドの骨粗しょう症に関連していると決定した場合、研究所に保管された他の試料は残りの人口、又は人口の任意の一部において相関関係が正しいかどうか決めるために試験される。ある場合には、所定の個人情報、又は所定の遺伝子の性質を持つ個人を発見するためシステムの照会がなされる。例えば、システムの照会は、特定の突然変異体を有するアジア人の女性を発見するために行われる。これらの個人に属する試料はその後試験される。

【0057】

他の例として、システムに保管された情報は相関関係を発見するため調査される。例えば、システムに保管された情報の分析は、アジア人の女性は特定の突然変異が生じる可能性が30%高いということを示している。

【0058】

更に他の例として、システムに保管された情報は特定の臨床試験又は他の試験に適した個人を検索するのに使用される。例えば、新たな鎮痛剤の製造者は、アスピリンを早く代謝する個人は新たな鎮痛剤も早く代謝するかどうかを知りたいと希望する。この場合、システムのデータベースがアスピリンの代謝の早い個人を検索するため照会される。特定の基準を満たす個人が特定されると、例えば指定通知やシステム内の電子メールを経由してその個人と連絡をとり、研究への参加を要請する。個人がシステムにログインすると、そのユーザーは、例えば匿名の電子メール又は匿名の識別子とリンクするメッセージアカウントに投稿された電子メール又は指定通知を受領する。

【0059】

本システムはまた、図2のモジュール225に規定されるように、個人が例えば医師などの第三者に選択的なアクセスを許可することを可能にする。個人は、全ての試験結果へのアクセスと、一部の試験結果へのアクセスを許可し、あるいは医師が試験結果についての特定の質問の回答を受領することを可能にする。

【0060】

例えば、薬物代謝又は薬理遺伝学プロファイルを行った患者を治療している医師は、どの薬が患者に最も適しているか決めるため、システムにアクセスすることを希望する。しかし、患者は医師が全ての試験結果へアクセスすることの許可を希望せず、医師が薬理遺伝学のプロファイルへアクセスすることの許可さえも希望しない。(例えば、医師に提供される任意の情報は、個人の永久的なカルテの一部となり、個人に悪い影響を与える可能性がある。)更に、患者が医師に薬理遺伝学のプロファイルへのアクセスを許可しても、医師が薬理遺伝学プロファイルの分析及び適切な薬を推奨する教育を受けていないこともあり得る。従って、本発明は医師に、例えばどの薬を処方し最適な初期量がどのくらいかを特定するのに役立つシステムとの接点となるユーザーフレンドリーな方法を提供する。

【0061】

特定の例として、高血圧である個人に薬理遺伝学の調査が行われている。個人は医師に、薬理遺伝学調査に完全にアクセスさせずに、個人の遺伝子プロファイルに適した高血圧の薬を処方することを望んでいる。

【0062】

医師はシステムに登録し、ユーザー名を受信する。個人と医師は個人のペットの名前、好きな色、又はラッキーナンバー等複数のセキュリティの質問に回答することに同意する。個人はまた、医師に匿名の識別子を提示する。個人は医師にパスワードは提示しない。

【0063】

個人はシステムにログオンし、医師のアクセスを指定する。ユーザーは完全なアクセス、又は特定の試験結果のみのアクセスを指定し、或いは医師に特定の質問の答えの受信のみを許可する。例えば、個人は医師が、「この個人にはどの高血圧の薬が最適でしょうか？」という対象質問の答えのみを受信するように指定する。代わりに、ユーザーは、薬の提案を受信するため、医師が診断に入りシステムを照会することを指定する。他の第三者

10

20

30

40

50

のアクセスも同様に可能である。

【0064】

上述の通り、システムにログオンするために、医師は医師自身と患者の匿名の識別子を、セキュリティの質問の答えと共に提供する。当該個人によって許可されたアクセスに従い、医師は全ての結果の閲覧、薬理遺伝学プロファイルの閲覧、対象質問の回答の閲覧が可能となり、又は診断に入り提案を受けることが可能となる。推奨は最新の情報に基づき、例えば、推奨される薬の一覧、及び投薬の初期量を含む。

【0065】

本発明の一つの応用例は、出産前のDNA分析および/または診断である。それは特定の突然変異が検知されない胎児のDNAの存在を確認し、偽陰性の結果を取り除くため、ショートタンデムリピート(STR)マーカーのような父性遺伝の多型を検知する内部標準DNAの使用を含む。本発明のDNA分析は、試験の特定性を大幅に向上させ、胎児のDNA或いはその一部を濃縮又は精製する戦略と共に、ヘイスタックプロセスとして記載される専有技術を含む。ヘイスタックプロセスは、サイズの違う試料を、特定の目標とする濃縮を達成する方法及び組成に関する。ヘイスタックプロセスは、比較的大きな試料内に珍しい目標を検索する場合、特に重要である。例えば、胎児のRhD状態は、父親から遺伝したRhD(+)の対立遺伝子の存在を評価することにより、RhDが陰性である母親からの母体血漿内の胎児の遊離型DNAを使用して、妊娠第8週には検知される。この分析は胎児のDNAの存在を確認するため、父親に特有のSTR多型の検知も含む。この方法は、試料の中の胎児のDNA欠如による偽陰性の結果が内部標準DNAの検知により除外されるため、特に胎児がRhD陰性の場合に、最も信頼のおける結果が得られる。胎児のDNAを存在させるための内部標準としてSTRを使用する更なる利点は、胎児の父方の評価も可能とすることである。従って、実施形態の一例は匿名の父性試験となり得る。

【0066】

本発明の他の例又は使用は、胎児内の脆弱性Xシンドロームの評価のための出産前のDNA診断試験である。脆弱性Xシンドロームは遺伝性の精神遅滞の最も普遍的な形であり、母親から胎児に受け継がれる。DNAの異常とは、X染色体に位置する脆弱性精神遅滞1遺伝子内のCGGタンデムリピートユニットの増幅である。この拡大は卵子を形成する減数分裂プロセスの間に発生し、よって母親のDNAは一般的に拡大されたSTR遺伝子型を示さず、一方影響された胎児は示す。女性の場合、一つの染色体の完全な突然変異、或いは突然変異前(リピートの回数は増えるが完全には拡大しない)のどちらかが保持する。変異前の対立遺伝子は、通常対立遺伝子より、完全な突然変異へ拡大する危険性がかなり高い。母体血清からの遊離型DNAを用いて、脆弱性精神遅滞1遺伝子内のSTRリピート回数が評価され、拡大した遺伝子型が陰性の(又は突然変異前の)母体の試料から見つかった場合、この情報は胎児内に完全な突然変異が存在するということを示す。この試験はまた、子供の性別を評価するため、SRYのような人間のY染色体のマーカーを含む。このことは、この遺伝子がX染色体と連鎖しているため、この状態で男性は女性よりかなり大きな影響を受けるという理由で重要である。STRおよび/またはY染色体の分析は、試料内に胎児のDNAが存在するかを評価するための内部標準マーカーの役割もする。

【0067】

更に、本方法及びシステムは試験プロトコルの性能(感度及び特異性)を大幅に改良する目的で、胎児のDNA又はそれに関連する部分を濃縮および/または精製するのに用いられる。混合した母方のDNAおよび胎児のDNA間の相違点はこの目的で用いられる。これらの相違点は、これらに限らないが、DNA配列自身、DNAの物理的形狀(例えば大きさ)、及びインプリントしたメチル化パターンの相違点を含む。特定のDNA配列を分離または集結させ、或いは保護するヘイスタックプロセスの使用は、広範囲に亘って説明される。母方から遺伝した胎児の染色体は母親の染色体(上述の脆弱性Xのようなシンドロームを除く)の一つと同じ配列を有するため、この応用は父親から遺伝する配列に限

10

20

30

40

50

られる。しかしこのようなケースでも、試験の性能は、突然変異が R h D 分類の場合のような分析によって検知されれば高められ、初期の試料が多量に処理され、ヘイスタックプロセス技術の確認された利点により、精度が高められる。

#### 【0068】

本発明の出産前の D N A 分析方法及びシステムの一実施例において、胎児の D N A は、高速液体クロマトグラフィー又はキャピラリーのアクリルアミドゲル電気泳動法といった高分解能分離技術を使用して、さらに濃縮又は精製される。母体の D N A から胎児の D N A を完全に分離することにより、出産前の D N A 分析に先例のない利点が生み出される。

#### 【0069】

精製の目的で使用される胎児及び母親の D N A 間の更なる相違点は、インプリントしたメチル化パターンである。現在、母親から遺伝した D N A は、父親から遺伝した D N A と、メチル基を含む C p G ジヌクレオチドのパターンに関して異なっているということが知られている。シトシン残基の 5 位のメチル基の有無は、ハイブリダイゼーションの性質を変化させず、標準的なシトシンと識別不可能である一方、D N A を亜硫酸水素ナトリウムで処理するとメチル化していないシトシンをウラシルに変換することが可能で、グアニジンと対照的に、アデニン塩基にハイブリダイズすることが可能である。メチル化したシトシンの残基は変換しにくく、グアニジンにハイブリダイズする能力を保持する。この反応の特異性は、配列に特異的な方法で核酸を分離可能な方法を用いる時、胎児又は母親の D N A 混合物から父親から遺伝した胎児の D N A を選択的に分離するのに使用される、異なるメチル化パターンから生じる配列の相違の基礎を形成する。母親の血漿内の母親の D N A から胎児の配列を区別する手段として、異なる D N A のメチル化の利用をあるグループが報告した。しかし彼らの技術は使用において限られたものであった。父親から派生した染色体のみがこの技術によって分離される場合でも、この方法は、今日まで母親の D N A の大きなバックグラウンドを有する父親から遺伝した突然変異の異なる P C R 検知に頼ってきた検知方法において、今なお大きな進歩を示している。

#### 【0070】

図 4 は、通信ネットワーク 405、一つ以上のネットワークサーバー 410、及びネットワークに接続された様々な場所、サイト、コンピュータステーションおよび/またはノード 415、420、425、430 を含む総合的知識データベースに基づくネットワークシステム 400 を示す。例えば、図 4 は、研究所技術者ステーション 415、ネットワークまたはデータベース管理者ステーション 420、個人のステーション 425 及び医師のオフィス 430 といった、通信ネットワーク 405 の様々なワークステーションを示す。通信ネットワーク 405 はインターネット、ワールドワイドウェブネットワーク、無線通信ネットワーク、ローカルエリアネットワーク、ワイドエリアネットワーク、又はネットワークのノード間の電気通信信号、デジタル通信信号及びアナログ通信信号の通過を容易にする全ての通信ネットワークを含む。

#### 【0071】

図 5 は、本発明の様々な実施例の動作を使用するための、プロセッサ 51 のような一つ以上のプロセッサを含むコンピュータネットワークシステム 50 を示す。プロセッサ 51 は通信インフラストラクチャー 52 (例えば、通信バス、クロスオーバーバー、又は通信ネットワーク) に接続されている。様々なソフトウェアの実施例がこの例示的なコンピュータシステムに関して記載されている。この記載を読んだ後、関連技術分野の熟練者にとって、他のコンピュータシステムおよび/またはアーキテクチャを使用して本発明をどのように実行するかが明らかになると思われる。

#### 【0072】

コンピュータシステム 50 は、通信インフラストラクチャー 52 (または図示しないバッファ) からの図表、文章、および他のデータを、表示ユニット 54 に表示するために送信する表示インターフェース 53 を有する。コンピュータシステム 50 は、好ましくはランダムアクセスメモリ (R A M) であるメインメモリ 55 と、セカンダリメモリ 56 を有する。セカンダリメモリ 56 は、例えば、フロッピーディスクドライブに代表される

、ハードディスクドライブ560および/またはリムーバブルストレージドライブ561と、磁気テープドライブ、光ディスクドライブ等を含む。リムーバブルストレージドライブ561は、リムーバブルストレージユニット562に読み書きが出来る。リムーバブルストレージユニット562は、フロッピーディスク、磁気テープ、光ディスク等に代表され、リムーバブルストレージドライブ561により読み書きがなされる。上記から分かるように、リムーバブルストレージユニット562はその中にコンピュータソフトウェアおよび/またはデータが記憶されたコンピュータで使用可能な記憶媒体を含む。

#### 【0073】

他の実施例として、セカンダリメモリ56は、コンピュータプログラム又は他の指示をコンピュータシステム50に取り込むことを可能にする他の同様の装置を含む。そのような装置には例えば、リムーバブルストレージユニット564およびインターフェース563が含まれる。それらの例は、ソフトウェアおよびデータをリムーバブルストレージユニット564からコンピュータシステム50に送信可能とする、プログラムカートリッジおよびカートリッジインターフェース(例えば、ビデオゲーム装置に見られるような)、リムーバブルメモリチップ(例えば、上書きできるプログラム可能な読み取り専用メモリ(EPROM)、又はプログラム可能な読み取り専用メモリ(PROM))及び関連するソケット、及び他のリムーバブルストレージユニット564及びインターフェース563を含む。

10

#### 【0074】

コンピュータシステム500は、通信インターフェース57を含む。通信インターフェース57は、コンピュータシステム50と、サーバー、他のコンピュータシステム、移動可能な装置等の外部装置との間でソフトウェア及びデータを送信可能とする。通信インターフェース57の例として、モデム、ネットワークインターフェース(例えばイーサネットカード)、通信ポート、PCメモリーカード国際協会(PCMCIA)スロット及びカード等が含まれる。通信インターフェース57を経由して送信されたソフトウェアおよびデータは、信号58の形状をとり、電氣的、電磁的、光学的又は通信インターフェース57により受信可能な他の信号の形をとり得る。これらの信号58は通信経路(例えば、チャンネル)59を経由して通信インターフェース57に提供される。この経路59は、信号58を運び、ワイヤやケーブル、光ファイバ、電話線、携帯電話のネットワーク、無線周波数(RF)リンク、および/または他の通信チャンネルが用いられる。この文

20

30

#### 【0075】

コンピュータプログラム(コンピュータ制御論理にも言及する)は、メインメモリ55および/またはセカンダリメモリ56に記憶される。コンピュータプログラムは、通信インターフェース57を経由しても受信される。本明細書にあるように、そのようなコンピュータプログラムは、実行すると、コンピュータシステム50に本発明の特徴を実行させる。特に、コンピュータプログラムは、実行すると、プロセッサ51に本発明の特徴を実行させる。従って、そのようなコンピュータプログラムは、コンピュータシステム50のコントローラを表す。

40

#### 【0076】

本発明は、具体的な例を用いて特定の実施例を詳細に説明したが、当業者が明細書の全体的な教示に照らして、これらの詳細の様々な修正が可能であると理解できるであろう。例えば、本発明は、遺伝子試験の方法及びシステムに関して説明したが、本発明は他のタイプの試験にも等しく適用される。同様に、本発明は、秘密保持できる試験の方法及びシステムに関して説明したが、本発明の代替の実施例は秘密性を保持しないこともある。例えば本発明の実施例は、個人が試験を注文し試験結果を読み取ることを可能にする秘密性

50

のない方法及びシステムを含む。よって、本明細書に開示される特定の実施例は例示的な目的のみに使用され、本発明の範囲を制限するものではない。

【図面の簡単な説明】

【0077】

【図1】本発明の実施例による遺伝子プロファイル試験方法の一例を示す図表である。

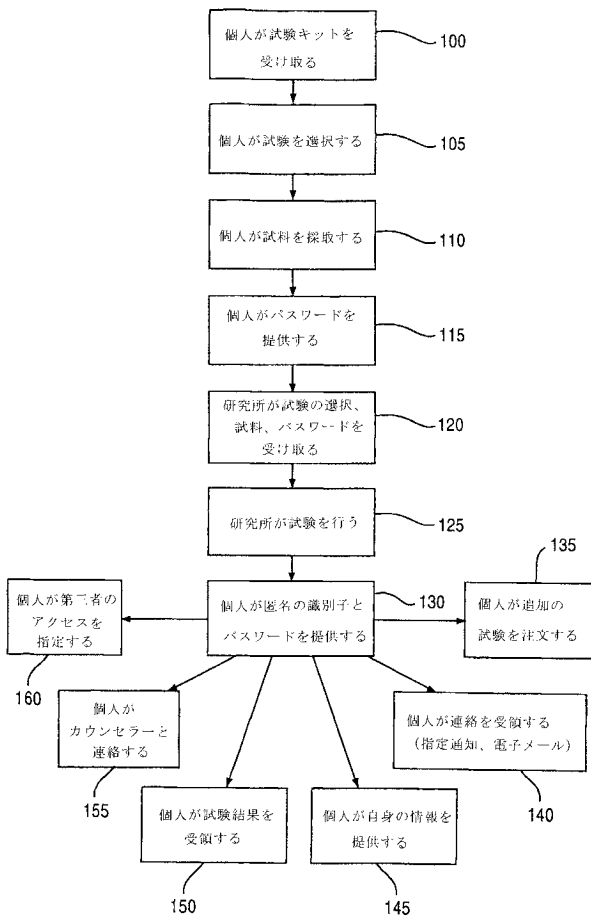
【図2】本発明の実施例による遺伝子プロファイル試験及び総合的知識データベースに基づく分析のシステムの一例を示す。

【図3】本発明の実施例による遺伝子プロファイル試験を行う他の例を示す図表である。

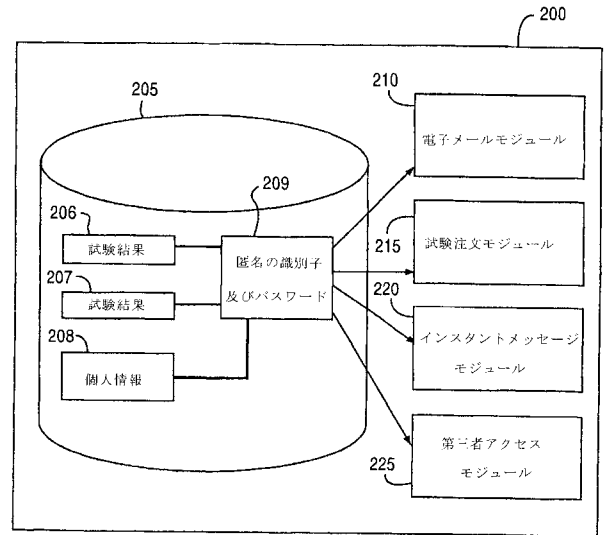
【図4】本発明の実施例による遺伝子プロファイル試験及び総合的知識データベースに基づく分析及び報告に使用する例示的なシステムの特徴を示す。

【図5】本発明の実施例に使用する例示的なシステム要素を示す。

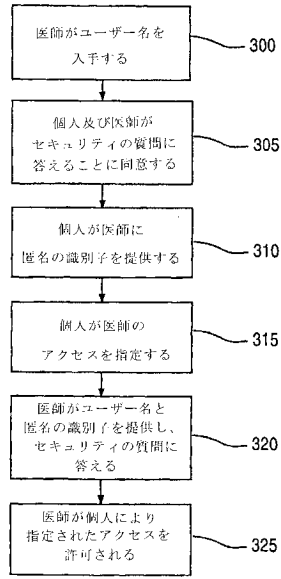
【図1】



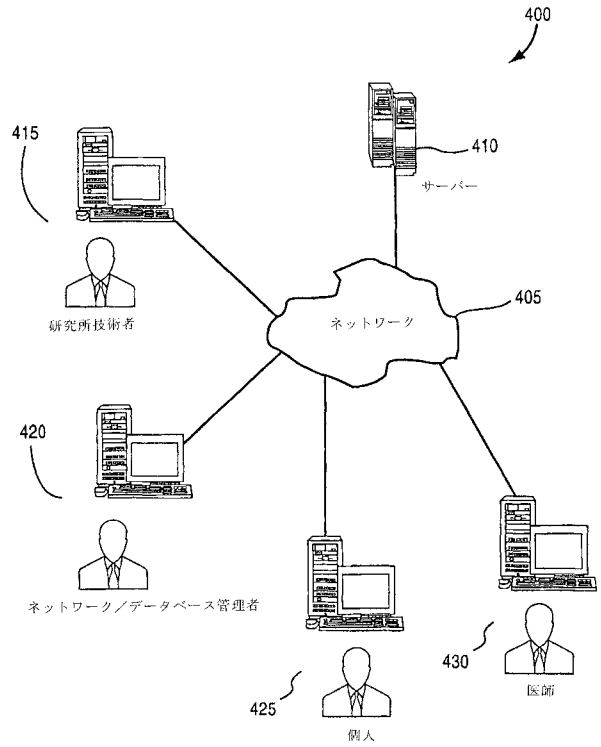
【図2】



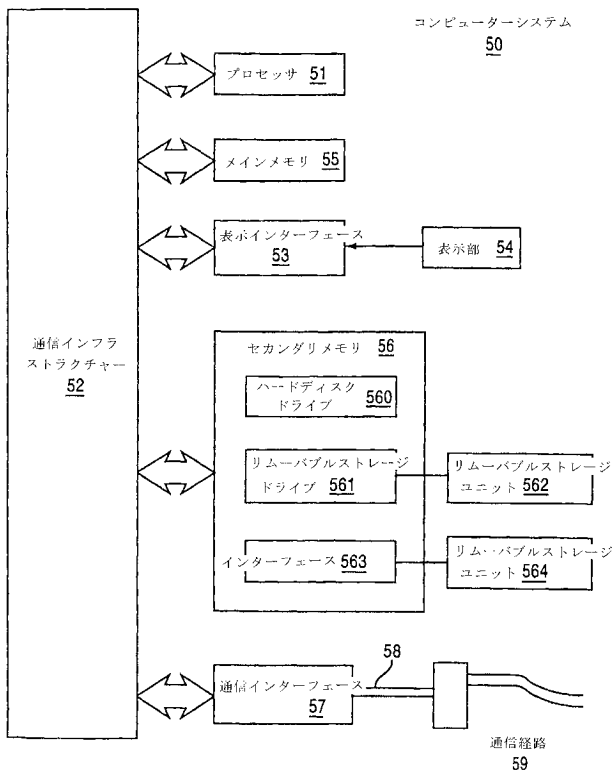
【 図 3 】



【 図 4 】



【 図 5 】



## 【 国際調査報告 】

INTERNATIONAL SEARCH REPORT		International application No. PCT/US05/15328
<b>A. CLASSIFICATION OF SUBJECT MATTER</b> IPC(7) : G06F 17/00 US CL : 235/375 According to International Patent Classification (IPC) or to both national classification and IPC		
<b>B. FIELDS SEARCHED</b> Minimum documentation searched (classification system followed by classification symbols) U.S. : 235/375, 382; 705/2, 3  Documentation searched other than minimum documentation to the extent that such documents are included in the fields searched  Electronic data base consulted during the international search (name of data base and, where practicable, search terms used)		
<b>C. DOCUMENTS CONSIDERED TO BE RELEVANT</b>		
Category *	Citation of document, with indication, where appropriate, of the relevant passages	Relevant to claim No.
Y	US 5,978,466 A (QUATTROCCHI) 2 November 1999 (02.11.1999), column 4, lines 29-40, col 6 line 55 to col 7 line 22, col 9, lines 50-67, col 12 line 50 to col 13 line 50.	1-34
Y	US 6,291,171 B1 (RICCIARDI et al) 18 September 2001 (18.09.2001), column 3, lines 3-30.	1-6, 8-18, 20-34
Y	US Patent Application Publication 2003/0093301 A1 (CHESNEY et al) 15 May 2003 (15.05.2003), page 6, paragraph 34.	7, 19
<input type="checkbox"/> Further documents are listed in the continuation of Box C. <input type="checkbox"/> See patent family annex.		
* Special categories of cited documents:		
"A" document defining the general state of the art which is not considered to be of particular relevance "E" earlier application or patent 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 06 January 2006 (06.01.2006)		Date of mailing of the international search report 23 MAR 2006
Name and mailing address of the ISA/US Mail Stop PCT, Attn: ISA/US Commissioner for Patents P.O. Box 1450 Alexandria, Virginia 22313-1450 Facsimile No. (571) 273-3201		Authorized officer Lisa M. Caputo Telephone No. 571-272-2388

## フロントページの続き

(51) Int. Cl. F I テーマコード (参考)  
G 0 1 N 35/00 A

(81) 指定国 AP(BW, GH, GM, KE, LS, MW, MZ, NA, SD, SL, SZ, TZ, UG, ZM, ZW), EA(AM, AZ, BY, KG, KZ, MD, RU, TJ, TM), EP(AT, BE, BG, CH, CY, CZ, DE, DK, EE, ES, FI, FR, GB, GR, HU, IE, IS, IT, LT, LU, MC, NL, PL, PT, RO, SE, SI, SK, TR), OA(BF, BJ, CF, CG, CI, CM, GA, GN, GQ, GW, ML, MR, NE, SN, TD, TG), AE, AG, AL, AM, AT, AU, AZ, BA, BB, BG, BR, BW, BY, BZ, CA, CH, CN, CO, CR, CU, CZ, DE, DK, DM, DZ, EC, EE, EG, ES, FI, GB, GD, GE, GH, GM, HR, HU, ID, IL, IN, IS, JP, KE, KG, KM, KP, KR, KZ, LC, LK, LR, LS, LT, LU, LV, MA, MD, MG, MK, MN, MW, MX, MZ, NA, NI, NO, NZ, OM, PG, PH, PL, PT, RO, RU, SC, SD, SE, SG, SK, SL, SM, SY, TJ, TM, TN, TR, TT, TZ, UA, UG, US, UZ, VC, VN, YU, ZA, ZM, ZW

(特許庁注：以下のものは登録商標)

1. フロッピー
2. イーサネット

(72) 発明者 ザッカー キース  
アメリカ合衆国 カリフォルニア 9 3 7 2 0 フレスノ エヌ・フラー アベニュー 8 9 0 4

(72) 発明者 ピーターショーフェン エデュアルド  
ドイツ連邦共和国 オルデンブルグ 2 6 1 3 3 フォン - デヒレンク - シュトラッセ 5 9

(72) 発明者 ドエスハー アンドレア  
ドイツ連邦共和国 オルデンブルグ 2 6 1 3 3 ブランデンブルガー シュトラッセ 2 1

Fターム(参考) 2G058 AA09 GC01 GD05  
5B035 BB01 BB02 BB09 BC00 CA23

专利名称(译)	用于基于综合知识数据库提供匿名测试和报告以及选择性访问测试结果和报告的方法和系统		
公开(公告)号	<a href="#">JP2008500611A</a>	公开(公告)日	2008-01-10
申请号	JP2007511501	申请日	2005-05-03
[标]申请(专利权)人(译)	西让实验室墨		
申请(专利权)人(译)	赛进实验室油墨.		
[标]发明人	ムンツァー マルティン ザッカー キース ピーター ショーフエン エデュアルド ドエスハー アンドレア		
发明人	ムンツァー マルティン ザッカー キース ピーター ショーフエン エデュアルド ドエスハー アンドレア		
IPC分类号	G06Q50/00 G06K19/00 G01N33/53 G01N35/02 G01N35/00 G06F17/00 G06F19/00		
CPC分类号	G16H10/20 G06Q30/04 G16B20/00 G16B50/00 G16H10/40		
FI分类号	G06F17/60.126.E G06K19/00.Q G06F17/60.126.A G01N33/53.M G01N35/02.C G01N35/00.A		
F-TERM分类号	2G058/AA09 2G058/GC01 2G058/GD05 5B035/BB01 5B035/BB02 5B035/BB09 5B035/BC00 5B035/CA23		
优先权	60/566922 2004-05-03 US		
外部链接	<a href="#">Espacenet</a>		

摘要(译)

要解决的问题：提供可靠的个人基因谱分析系统和方法，以便个人可以获得自己的基因谱并获得更好地了解自身健康的机会。提供了一种基于综合知识数据库和测试结果选择性地访问基因和其他测试的方法和系统。特别是基因或组合基因的基因谱的个人，匿名和秘密试验，以确定发生内部疾病等疾病的风险，或确定个人特征和/或特征并检查细胞中的基因突变。其他数据，如化学分析和医学环境，行为科学和其他因素，个人和家庭等，被纳入用于评估综合知识数据库的方法和系统。此外，本发明的方法和系统具有第三方可以安全地进行对这种评估的秘密访问的特征。 点域1

