1. Vaisiaus DNR frakcinės koncentracijos biologiniame mėginyje, paimtame iš nėščios vaisiumi moters, nustatymo būdas, kai vaisius turi tėvą, o motina yra nėščioji moteris, motina turi motinos genomą, vaisius turi vaisiaus genomą, kur biologinis mėginys susideda iš motinos ir vaisiaus nukleorūgščių mišinio, būdas apimantis:

biologinio mėginio daugybės nukleorūgščių molekulių analizę, kur nukleorūgšties molekulės analizė apima:

nukleorūgšties molekulės vietos žmogaus genome nustatymą; ir

nukleorūgšties molekulės atitinkamo alelio nustatymą;

vieno ar daugiau pirmųjų lokusų, kur vaisiaus genomas yra heterozigotinis kiekviename pirmajame lokuse, taip, kad vaisiaus genome yra atitinkamas pirmasis ir antrasis alelis tame pirmajame lokuse, ir kur motinos genomas yra homozigotinis kiekviename pirmajame lokuse, taip, kad motinos genome yra du atitinkami antrieji aleliai tame pirmajame lokuse, nustatymą, kai pirmasis alelis skiriasi nuo antrojo alelio, kur konkretaus lokuso kaip vieno iš vieno ar daugiau pirmųjų lokusų nustatymas apima:

atitinkamo pirmojo alelio prognozuojamo skaičiaus konkrečiame lokuse ribinės vertės nustatymą, ši ribinė vertė, numato, ar motinos genomas yra homozigotinis, o vaisiaus genomas yra heterozigotinis, kur ribinė vertė nustatoma remiantis statistiniu pasiskirstymu skirtingų homozigotiškumo ir heterozigotiškumo derinių skaičiaus konkrečiame lokuse;

remiantis daugybės nukleorūgščių molekulių analize, atitinkamo pirmojo alelio ir atitinkamo antrojo alelio aptikimą specifiniame lokuse;

atitinkamo pirmojo alelio faktinio skaičiaus nustatymą remiantis biologinio mėginio daugybės nukleorūgščių molekulių analize; ir

konkretaus lokuso kaip esančio vienu iš pirmųjų lokusų nustatymą, kai faktinis skaičius yra mažesnis už ribinę vertę;

bent vienam iš pirmųjų lokusų:

atitinkamo pirmojo alelio pirmojo skaičiaus P ir atitinkamo antrojo alelio antrojo skaičiaus Q nustatymą; ir

frakcinės koncentracijos apskaičiavimą pagal pirmąjį ir antrąjį skaičius.

2. Būdas pagal 1 punktą, kur frakcinė koncentracija nustatoma kaip 2xp/(p+q).

3. Būdas pagal 1 arba 2 punktą, kur P ir Q yra nustatomi daugybei pirmųjų lokusų ir kur frakcinė koncentracija f yra nustatoma kaip

Text

Description automatically generated,

kur pi yra pirmasis i-ojo pirmojo lokuso skaičius ir qi yra antrasis i-ojo pirmojo lokuso skaičius.

4. Būdas pagal bet kurį iš ankstesnių punktų, kur ribinės vertės nustatymas apima didžiausios ir mažiausios frakcinės koncentracijos statistinio pasiskirstymo nustatymą.

5. Būdas pagal bet kurį iš ankstesnių punktų, kur nukleorūgšties molekulės analizė apima analizės vykdymą bent daliai nukleorūgšties molekulių bent vienu iš būdų, parinktų iš grupės, susidedančios iš masiškai lygiagrečios sekoskaitos, mikrogardelių, hibridizacijos, realaus laiko PGR, skaitmeninės PGR ir masės spektrometrijos.

6. Būdas pagal bet kurį iš ankstesnių punktų, kur statistinis pasiskirstymas apima Puasono skirstinį.

7. Būdas pagal 6 punktą, papildomai apimantis:

biologinio mėginio, paimto iš nėščios moters, praturtinimą nukleorūgščių molekulėmis tikslinėje srityje; ir

praturtinto biologinio mėginio daugybės nukleorūgščių molekulių sekoskaitą, kai sekoskaita yra specifinė tikslinei sričiai,

kur nukleorūgšties molekulės vietos žmogaus genome identifikavimas apima sekoskaitos rezultatų panaudojimą tam, kad būtų galima nustatyti nukleorūgšties molekulės vietą žmogaus genomo tikslinėje srityje.

8. Būdas pagal 7 punktą, kur biologinio mėginio praturtinimas apima tikslinę sekoskaitą tirpalo fazės fiksavimo, mikrogardelių išgavos arba tikslinio amplifikavimo būdu.

9. Būdas pagal 7 arba 8 punktą, kur tėvas turi tėvinį genomą, kur vieno ar daugiau pirmųjų lokusų nustatymas apima:

nustatymą, kad tėvo genomas yra homozigotinis pagal atitinkamą pirmajį alelį kiekviename iš pirmųjų lokusų, ir nustatymą, kad motinos genomas yra homozigotinis pagal atitinkamą antrajį alelį tame pačiame lokuse.

10. Kompiuterio programa, apimanti programinės įrangos kodą, kurį geba įvykdyti kompiuterinės sistemos procesorius, ši kompiuterinė programa sukonfigūruota taip, kad vykdymo metu atliktų būdą pagal bet kurį iš ankstesnių punktų.