DOI:10.3724/cbls.2026088 **CSTR**:32203.14.cbls.2026088
文章编号:1004-0374(2026)05-0943-11

·情报研究·

AI+基因测序专利技术趋势分析

刘春杰,李丹阳*
(国家知识产权局专利局专利审查协作北京中心,北京 100160)

摘 要:在基因测序领域,人工智能技术得到深入应用,并被广泛关注。本文以IncoPat专利数据库收录的2005年至2025年间全球46 722件AI+基因测序专利为基础,系统分析了该领域专利申请趋势、地域布局特点、主要创新主体和重点技术分支。研究发现,AI+测序专利申请经历了萌芽阶段、发展阶段和快速增长阶段三个时期,目前正处于快速增长期。从技术来源地看,中国和美国是该领域两大主要技术产出地,各占约40%;从专利布局地看,中国占比最高(39%),美国次之,同时有相当数量的专利通过专利合作条约(PCT)途径进入全球主要市场。在主要申请人中,美国Illumina公司申请量居首,但中国企业仅华大基因进入前二十。在技术分支方面,疾病诊断占比最高(超过50%),其次是测序方法改进(25%),辅助药物开发、生物性状预测等占比较低。通过对比中美两国专利布局差异,本文梳理了我国AI+测序产业发展面临的机遇与挑战。在机遇方面:我国专利申请量自2020年起超越美国,国产替代进程加速;专业技术人才储备自2019年起超过美国且差距持续扩大。在挑战方面:我国专利申请以国内布局为主,PCT申请仅占约3%,海外布局薄弱;申请人以高校为主(前十中仅华大基因为企业),产学研转化应用相对滞后,专利转让率(4.88%)、许可率(0.67%)和产学研联合申请比率(4.16%)均处于较低水平。此外,该领域还面临遗传资源保护、个人隐私、跨境数据流动等日益严峻的法律合规风险。基于上述分析,本文提出五点发展建议:强化政策指引与核心技术攻关,完善国内国际知识产权保护链条,促进产学联动并发挥企业创新主导作用,优化跨学科人才机制,以及强化监督管理并建立分级管理方式。

关键词:人工智能;基因测序;专利
中图分类号:Q811.4;G306 **文献标识码**:A

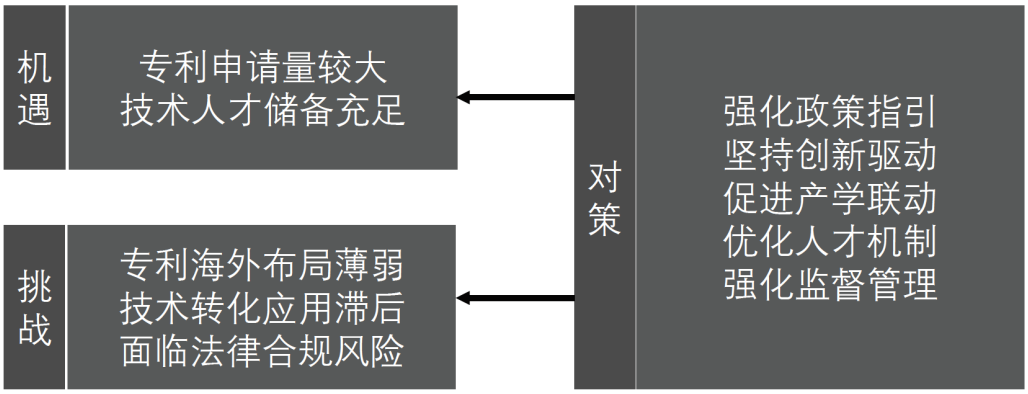
Trend analysis of AI+ gene sequencing patent technology

LIU Chun-Jie, LI Dan-Yang*
(Patent Examination Cooperation (Beijing) Center of the Patent Office, CNIPA, Beijing 100160, China)

Abstract: Artificial intelligence (AI) technology has been deeply applied and widely valued in the field of gene sequencing. Based on 46,722 global AI+ gene sequencing-related patents retrieved from the IncoPat patent database covering the period from 2005 to 2025, this paper systematically analyzes patent application development trends, regional distribution characteristics, major innovative entities, and key technological branches in this domain. The study reveals that AI+ sequencing patent applications have experienced three distinct phases: the embryonic stage, the development stage, and the rapid growth stage, maintaining strong momentum in rapid expansion currently. In terms of technological origins, China and the United States represent the two dominant sources, each accounting for approximately 40% of global output. Regarding patent filing destinations, China holds the highest proportion (39%), followed by the United States, while a considerable number of patents enter major global markets through the PCT route. Among the top twenty applicants, the American company Illumina ranks first in application volume, while only one Chinese enterprise, BGI Genomics, appears in this leading group. Technologically, disease diagnosis constitutes the largest branch (exceeding 50%), followed by sequencing methodology improvements (25%), with auxiliary drug development, biological trait prediction, and other applications occupying relatively smaller shares. Through comparative analysis of patent distribution patterns between China and the United States, this paper identifies both opportunities and challenges confronting China's AI+ sequencing industry. Opportunities include: China's patent application volume has surpassed that of the United States since 2020, indicating accelerated domestic substitution progress; professional technical talent reserves have exceeded those of the United States

收稿日期:2025-07-08; **修回日期**:2025-09-15
***通信作者**:E-mail:lidanyangcc@126.com

since 2019, with the gap continuing to widen. Challenges encompass: Chinese patent applications predominantly focus on domestic filing, with PCT applications representing merely approximately 3% and overseas deployment remaining weak; applicants are predominantly universities (with only BGI Genomics among the top ten being an enterprise), indicating relatively lagging transformation and commercialization of research achievements, as evidenced by low patent transfer rates (4.88%), licensing rates (0.67%), and industry-academia joint application ratios (4.16%). Furthermore, the field faces increasingly stringent legal compliance risks concerning genetic resource protection, personal privacy, and cross-border data flows. Based on the aforementioned analysis, this paper proposes five development recommendations: strengthening policy guidance and reinforcing core technology breakthroughs; completing both domestic and international intellectual property protection chains; promoting industry-academia collaboration and leveraging enterprises as the dominant innovation force; optimizing interdisciplinary talent mechanisms; and enhancing supervision and management while establishing graded management approaches.



Key words: artificial intelligence; gene sequencing; patent

人工智能(artificial intelligence,AI)概念起源于1950年的图灵测试,在1956年美国达特茅斯学院举行的人工智能研讨会上正式确立[1]。但受制于当时计算机相关技术的限制,AI技术长期处于实验研究或理论概念层面,并未受到广泛关注,直至2010年深度学习算法问世,AI进入快速发展阶段[2]。2022年以来,随着ChatGPT(一种大语言模型,large language model,LLM)的发布,AI技术成为全球科技研发的焦点[3],国内各大科技公司快速跟进,纷纷推出了各自的LLM工具,先后出现了文心一言、通义千问、盘古、星火、Kimi等[4],呈现出“百家争鸣”的发展态势。

随着研究的不断深入,AI应用场景不断拓展和深化,从最初的文字分析、人机对话、语音翻译等相对简单的场景,逐步扩展至金融服务[5]、医药健康[6]、教育教学[7]、交通物流[8]、智能制造[9]、现代农业[10]、人力资源[11]、能源优化[12]等诸多衍生领域。基因测序是获得目标核酸特定碱基排列顺序的技术,从早期的双脱氧链终止法,逐渐发展为第二代高通量测序技术,近年来又出现了以纳米孔测序、单分子测序为代表的新一代测序技术,已经广泛应用于基因组学、转录组学、蛋白质组学研究,且具有较大的经济价值[13],已成为大国科技竞争的热点领域之一,例如深圳华大基因股份有限公司(以下简称华大基因)就曾与美国Illumina公司爆发专利诉讼[14],经过5年的诉讼拉锯战,双方最终达成和解,成为我国高端生命科技装备打破专利壁垒、重塑全球竞争格局的标志性事件。但是传统的分析方法,已经难以满足基因测序中海量数据的处理需要,因此研究人员开始将AI算法应用于这一领域。早期的计算机技术发展滞后,相关尝试多处于理论研究阶段,2010年前后,随着机器学习、深度学习算法的出现,AI在基因测序中的应用逐渐增多且日趋成熟。研究人员最初将AI技术应用于核酸分类研究,如2012年,Chang等[15]提出通过支持向量机(SVM)算法结合金纳米间隙电极对 DNA 碱基进行分类。随后,研究人员发现AI算法可提高测序的准确率[16],去除噪音信号的影响[17,18]。更重要的是,除单纯用于序列测定和数据矫正之外,AI还可以在基因序列与生物性状之间建立关联,有助于人类读懂“生命之书”,使得基因测序的应用范围得到极大的扩展,包括:基于母体DNA样本检测胎儿发育状况的无创产前筛

查[19],通过检测特定位点基因突变判断癌症风险的诊断手段[20],系统分析cfDNA碎片的丰度和组成获取关键生理和病理信息的计算模型[21],通过考察DNA甲基化程度预测细胞或组织生物学年龄的生物时钟[22]等。

专利制度是保护科技创新成果,促进高新技术转化应用的重要载体,AI+测序相关专利的申请和应用也受到世界各国的广泛重视,相关专利数量快速增长,为了解该领域新兴技术的转化应用提供了机遇和渠道,同时也潜藏着知识产权风险,因此本文系统梳理了AI+测序领域的专利申请和分布状况,希望为我国AI+测序技术的良性发展提供助力。

1 数据来源

IncoPat专利数据库共收录了全球170个国家、组织、地区2亿余件专利信息,并集成了专利检索、浏览、下载、建库、分析等模块,能够全面获取专利信息,并进行高效分析和运用,是获取专利情报、开展专利分析研究的有效工具,已在多项研究中被广泛应用[23,24]。本文利用IncoPat专利数据库对AI+测序全球专利进行检索与分析,检索时间为2005年1月至2025年5月。以人工智能、机器学习、深度学习、大数据、大模型、神经网络、强化学习、增强学习、迁移学习、算法、卷积、多层感知、学习推理、测序、PCR、基因扩增、核酸扩增、生物序列、DNA序列、蛋白序列等为主要关键词,以G16H、G16B、G16C、G06N等为主要IPC分类号,通过人工智能和测序两类检索要素相"与",并排除无人机、汽车、耳机、船、水轮机、河流、环保、光伏等明显不相关的技术主题,和IPC主分类号为G06Q、G06V10、G06F9、H02J、G06K9等相关度较低的文献;随后对检索结果进行合并以及人工阅读、筛选,剔除信息不完整和技术内容不相关的专利,共获得专利申请46 722件。

2 全球专利申请状况

2.1 专利申请趋势

如图1所示,AI+测序专利申请发展趋势大致可分为以下三个阶段。(1)萌芽阶段(2009年以前):基因测序技术发展较早,20世纪70年代第一代Sanger测序就已经诞生,1990年人类基因组计划的正式启动推动了测序技术的发展,至2001年首个人类基因组图谱基本完成[25];在这一过程中,研究人员为有效处理海量基因数据,已将计算机技术应用于生物测序测定和计算过程之中,但是由于算法和算力的限制,其分析效果和效率均不理想,相应的专利申请量处于较低水平。(2)发展阶段(2010—2015年):这一时期计算机技术得到了极大发展,伴随着机器学习、深度学习、神经网络等技术的出现和成熟,使得复杂计算得到简化,且能够有效处理不确定性强的问题,其在基因测序中的应用也逐渐增多,但这一时期的应用场景还主要集中于提高测序准确性,消除噪声影响等测序技术本身的改进。(3)快速增长阶段(2016年至今):随着研究的深入,研究人员利用AI技术不仅可提高测序的精度和效率,还能够在基因表型与生物性状、疾病诊断、药物发现、治疗预后等方面建立广泛而有效的联系,极大地拓展了AI+测序技术的应用领域,使其专利申请数量大幅增长;尽管受到专利申请/公开延迟的影响,2024年和2025年的专利申请数量并不准确,但鉴于AI技术的快速发展,以及AI+测序应用场景的不断扩展,因此可推测相关专利申请仍将延续快速增长的

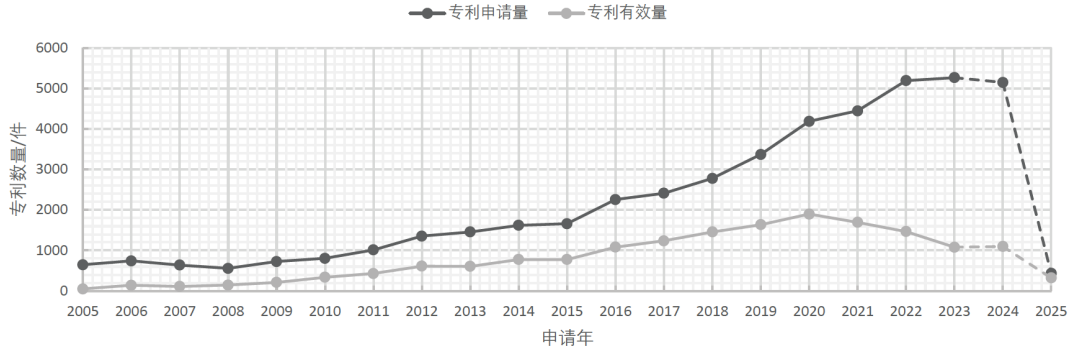


图1 AI+测序专利申请趋势

Figure 1 Trends in AI+sequencing patent applications

趋势。

2.2 技术来源地分析

如图2所示，中国和美国是该领域技术的主要产出地，各自约占40%，其中美国申请量略高于中国，说明中美两国研究人员均重视AI技术在测序领域的应用潜力，将各自AI技术的最新成果应用于基因测序数据分析和场景拓展之中；其下依次为韩国、日本、英国、德国、荷兰等国，虽然有一定数量的申请，但总体占比较低，均不足总量的5%，说明在中美两国的引领下，世界各主要科技强国也逐渐重视该领域的技术研发和知识产权保护。

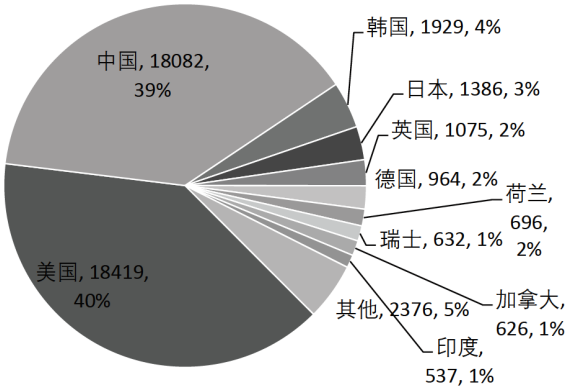


图2 AI+测序专利技术来源地（基于IncoPat数据绘制）

Figure 2 Source of AI+sequencing patent technology (based on IncoPat data)

2.3 专利布局地分析

从专利申请公开地域看（如图3所示），中国占比最高，为39%，说明我国在该领域的技术研发和应用相当活跃，为主要的目的市场地之一，其下依次是美国、欧洲、日本、韩国、澳大利亚等国家或地区。同时注意到，有相当一部分专利通过PCT途径，由世界知识产权组织（World Intellectual Property Organization，WIPO）公开，说明该领域为国际竞争的热点技术，受到世界各国的高度重视；通过建立完整的知识产权体系，可在世界各主要科技和经济强国占据竞争优势。

2.4 主要申请人分析

本文统计了申请量排名前二十的主要申请人，如图4所示，美国Illumina公司申请量最大，其后依次为香港中文大学、飞利浦公司、斯坦福大学、加利福尼亚大学等。从申请人类型来看，8家为科研机构，12家为企业，说明该领域技术同时受到了研究机构和生产制造企业的重视，他们纷纷进行技术研发和专利布局，但是其中的中国企业仅华大基因一家，说明我国在该领域技术的应用上仍具有很大的上升空间。从主要申请人的国别来看，10家来自美国，6家来自中国，4家来自欧洲，说明中美欧为主要的技术来源地，这与技术来源地分析结果一致。

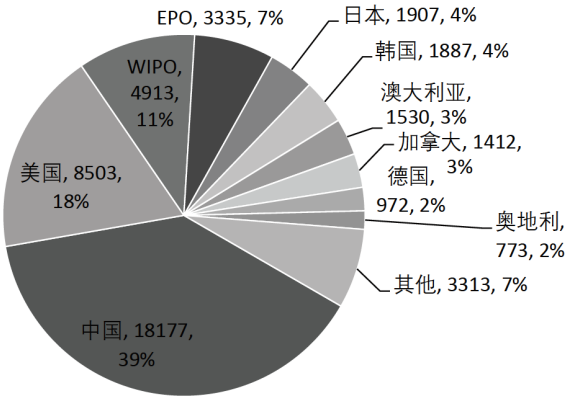


图3 AI+测序专利布局地（基于IncoPat数据绘制）

WIPO：世界知识产权组织；EPO：欧洲专利局。

Figure 3 AI+sequencing patent layout (drawn based on IncoPat data)

WIPO: World Intellectual Property Organization; EPO: European Patent Office.

3 AI+测序专利技术分析

经过统计分析和人工标引，目前AI+测序专利技术可分为测序方法改进、疾病诊断、辅助药物开发、生物性状预测和其他应用等5个技术分支。如图5所示，疾病诊断占比最高，超过一半的专利申请均涉及该分支技术；其次是测序方法改进，利用AI技术可提升测序的精度和准确率，占总量的25%；再次是辅助药物开发、生物性状预测和其他应用，占比相对较低。

3.1 测序方法改进

利用AI技术可显著提升基因测序的精度，提高数据处理效率，根据其功能和目的可分为不同技术分支，具体包括：（1）有效识别碱基，如WO2025148599A1公开了一种碱基识别方法及装置、基因测序仪及存储介质，基于半监督学习算法识别样本荧光图像对应的碱基类型标签图；（2）信号降噪和图像识别，如WO2024073489A1提供了一种用于对测序数据进行盲去噪的方法，通过识别未能与支架序列匹配的噪声序列而降低错误率；（3）序列比

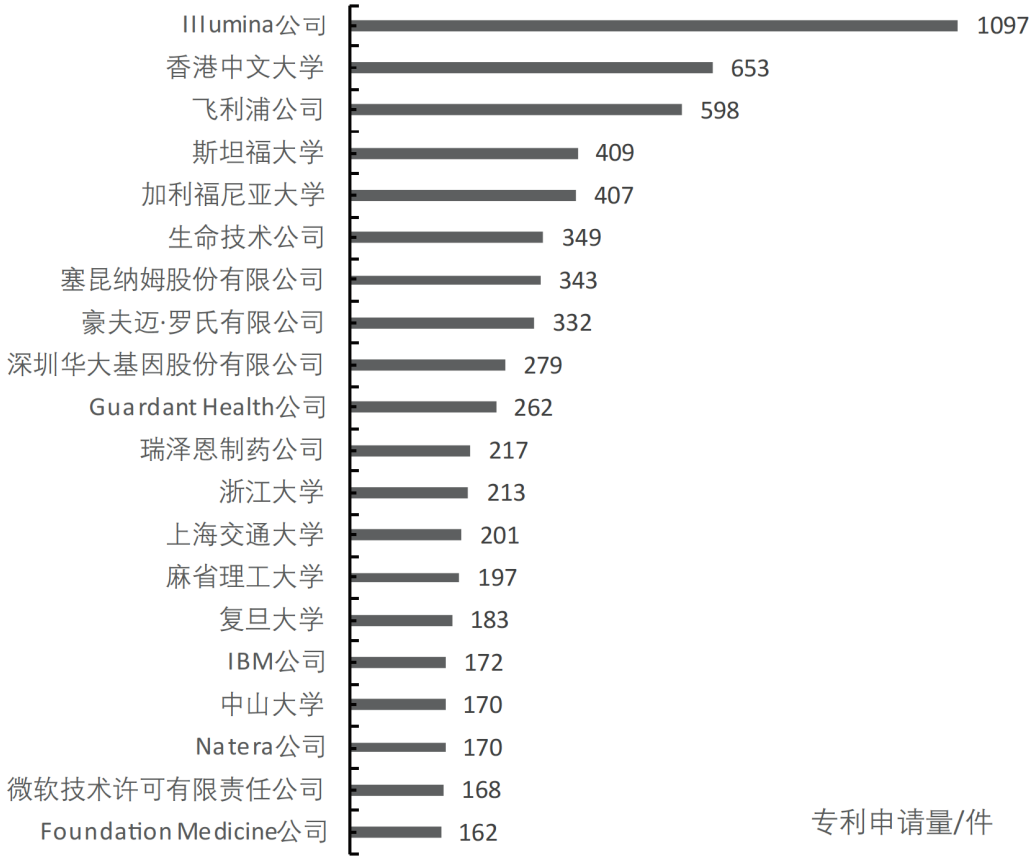


图4 AI+测序专利主要申请人

Figure 4 Main applicants for AI+sequencing patents

对与组装,如CN113012760A公开了一种基于FPGA的基因序列组装算法计算加速方法,通过优化后的Smith-Waterman算法,大幅提高序列比对的运行速度;(4)序列变异检测,如CN110832597A公开了一种基于深度神经网络的变体分类器,具有两个深度神经网络:卷积神经网络(convolutional neural network,CNN)和全连接神经网络(fully connected neural network,FCNN),CNN处理DNA序列并生成中间卷积特征,FCNN处理特征序列并产生变体为体细胞变体、种系变体或噪声变体的概率。此外,根据不同基因的天然生理特征、数据处理特性和特定的测序方法,研究人员开发出了具有针对性的测序方法,包括单细胞核酸(如US20250140342A1、CN119889465A)、线粒体基因组(如CN120015122A、US12258615B2)、纳米孔测序(如CN116741265A、US20250002990A1)、宏基因组测序(如CN118692562A)、游离DNA测序(如EP4532762A1)、转录组基因测序(如CN113257365A)、基因甲基化测序(如US20240177802A1)等,使得测序方法更具针对性。

3.2 疾病诊断

通过检测基因的表达丰度、异常突变、特异性标志物等,可辅助疾病诊断;根据目标疾病的类型不同,可分为肿瘤诊断和非肿瘤诊断两大分支。目前研究最多的是肿瘤诊断,包括乳腺癌(如CN120005996A)、甲状腺癌(如US20250154596A1)、前列腺癌(如WO2019165021A1)、结直肠癌(如CN119943409A)、卵巢癌(如CN119889420A)、黑色素瘤(如EP4540418A1)、肺癌(如CN118398076A)、肝癌(如CN119799840A)等多种肿瘤。随着研究的深入,目标疾病的范围不断扩展,近年来AI+测序技术逐渐被应用于神经系统疾病(如CN118813841A、WO2025018707A1)、心脑血管疾病(如CN119833151A、AU2022204608B2)、免疫系统疾病(如EP4534695A1)、肝病(如CN119650035A)、胎儿先天性疾病(如US20250122566A1、CN108026576A)、遗传性疾病(如EP4523214A1)等的诊断中,为临床诊断提供了有力支撑,但也应看到目前大多数AI+测序的诊断方法尚未获得药监部门批准,主要作为科

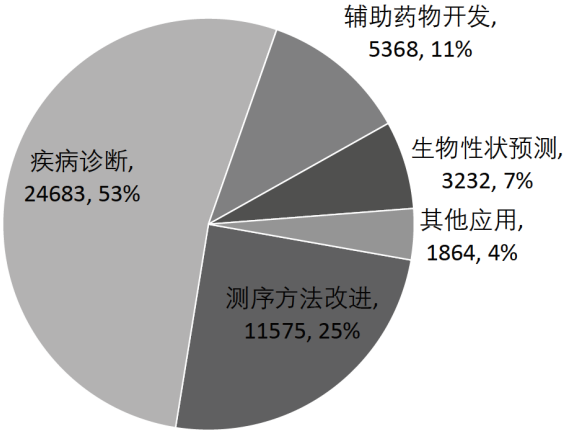


图5 AI+测序专利技术分支

Figure 5 Branches of AI+sequencing patent technology

学研究或提供辅助数据,其准确性、灵敏度和特异性仍有待验证。

3.3 辅助药物开发

传统的药物研发需要耗费大量的时间、精力和财力,往往需要在上千万种活性分子中逐一进行测试,而AI技术的介入大大提高了药物筛选的精度和速度,有效地节约了药物开发成本[26]。AI+测序技术能够将基因表型与药物结构、疗效建立关联,因此也可用于辅助药物开发,对此研究人员进行了多种有益尝试,根据AI模型的功能和目的可分为辅助生物大分子药物设计、辅助小分子药物设计、药物的临床管理等。抗体、融合蛋白等生物大分子药物的靶向性高,脱靶效应低,但分子量大且结构复杂,采用传统研发手段需要耗费较长的时间和精力,因此AI+测序技术辅助生物分子药物设计的专利申请较多,如CN117831640A公开了一种基于超算的医药产业数字孪生平台,所述平台包括AI药物靶点发现模块、蛋白质结构预测模块、智能分子生成模块、分子ADMET属性预测模块及AI药物虚拟筛选模块,可辅助药物开发;CN117292741A公开了一种利用计算辅助设计开发结合细胞膜和(或)血清白蛋白脂质化类似物的方法和应用,以位点特异性获得功能突变的方式研究蛋白质脂质修饰的功能,同时利用位点特异性的脂质化修饰提高生物大分子的细胞递送效率;US12230398B2公开了一种预测患者从抗程序性死亡配体1(programmed death ligand 1,PD-L1)抗体药物阻断治疗中获益的测试方法和分类器开发方法,通过特定分类算法辅助抗体药物筛选。小分子药物结构简单,易于制备,AI+测序技术在小分子药物设计和筛选方面也进行了相应的应用和尝试,如EP4544556A2公开了一种用于预测治疗胃肠道癌症的化学制剂和生物制剂功效的机器学习计算机系统和方法,该方法基于目标基因的表达差异,预测肿瘤细胞对化疗和生物药物的敏感性;WO2025050118A1公开了一种基于机器学习的抗生素计算检索方法,旨在预测全球微生物组中的抗菌肽。患者的基因型常与特定药物的疗效、预后和不良反应有关,因此AI+测序技术也被用于药物临床管理中,如US20240079149A1公开了一种用于设计药物组合疗法的系统和方法,基于病原体的遗传信息和受试者的遗传信息,利用机器学习模型预测药物相互作用结果。

3.4 生物性状预测

AI+测序技术能够通过算法优化,在植物、动物、微生物性状与基因数据之间建立关联,从而应用于物种选育、新物种发现和遗传学研究等方面。例如,CN118726559A公开了一种生物育种基因分型方法及应用,利用大规模低深度全基因组重测序技术,结合定点分型填充方法,剔除测序数据信息中的噪音位点,提高育种的准确性;CN112786102A公开了一种基于宏基因组学分析精准识别水体中未知微生物群落的方法,利用宏基因组对生物群落结构进行分析,可检测极低丰度物种;WO2025065954A1公开了一种植物表型预测方法和装置,利用图卷积神经网络结合Transformer网络实现基因到表型的预测,并利用多组学构建融合多组学数据实现精准表型预测;US12260938B2公开了一种机器学习驱动的植物基因发现方法,通过可解释的人工智能系统进行分析,并由预测模型做出表型决策,有利于新型植物的发现和改造;US12221657B2公开了一种用于改进基于扩增子测序的微生物群落分类分辨率的方法和系统,从两个配对末端测序实验中获得微生物群落的分类丰度谱,每个测序实验靶向非连续或连续区的不同配对组合,基于所述组合的特性进行分类,可提高分类效率。

4 AI+测序领域的机遇和挑战

通过分析可知,中美两国是目前AI+测序技术的最大技术来源地和专利布局地,同时全球专利申请量排名前二十的创新主体也大多来自中美两国,因此两国专利技术在该领域具有典型性和代表性。

本节主要比较分析两国专利布局的差异,梳理我国在该领域面临的机遇和挑战。

4.1 AI+测序技术国产替代加速

如图6所示,美国的AI+测序技术起步较早,在2005年已经出现早期的专利申请;2010年后进入稳步增长期,专利申请量开始逐步提高;到2022年达到最高,但2023年后出现明显下降。这可能是由于:一方面存在专利申请公开延迟的影响,导致数据存在一定的误差;另一方面美国主体已在该领域进行了较多的专利布局,相关技术进入相对成熟期,因此专利申请出现了小幅波动或缓慢下降的趋势。与之相对,中国在该领域的专利技术起步较晚,在2005至2014年间均处于较低水平,年申请量在100件以下;2015年后开始快速增长,至2020年开始超越美国,至2023年已经远远领先于美国。这与我国近年来对人工智能产业的鼓励和引导是分不开的:随着我国在人工智能领域不断取得技术突破,AI技术在测序领域的应用逐渐增多,相应的专利申请量进入快速增长阶段,说明该领域技术的国产替代进程正在加速。

4.2 中国专利申请聚焦国内, 美国重视全球布局

如图7所示,中国专利申请绝大多数仅进入中国,PCT申请数量较少,仅占总量的约3%;在海外布局方面重点关注美国和欧洲,但占比仍然很低,分别约占总量的2%和1%。美国申请除大部分进入本国(约占总量的34%)外,还积极利用PCT途径(PCT申请占总量的15%)进入世界其他国家或地区,包括中国、欧洲、日本、加拿大、韩国等。与此同时,美国专利申请在中国的布局相对滞后,仅占总量的6%,虽然有相当一部分美国PCT专利申请尚未完全

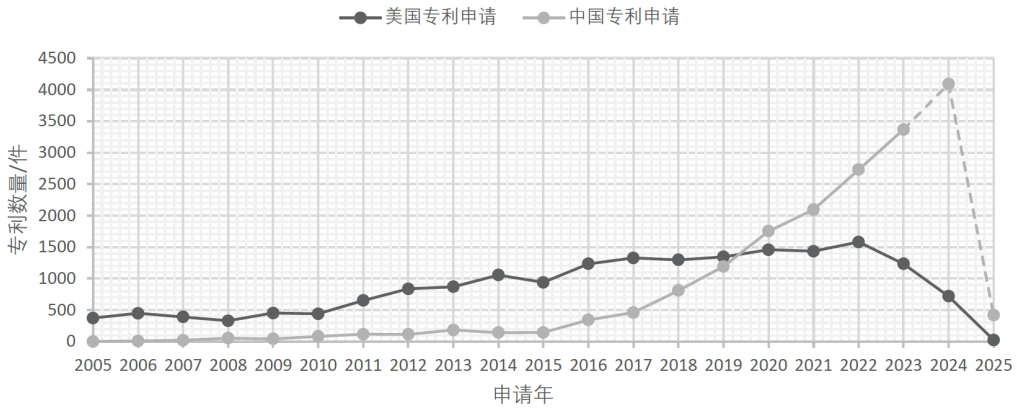


图6 中美两国AI+测序专利申请趋势

Figure 6 Trends in AI+sequencing patent applications in China and the United States

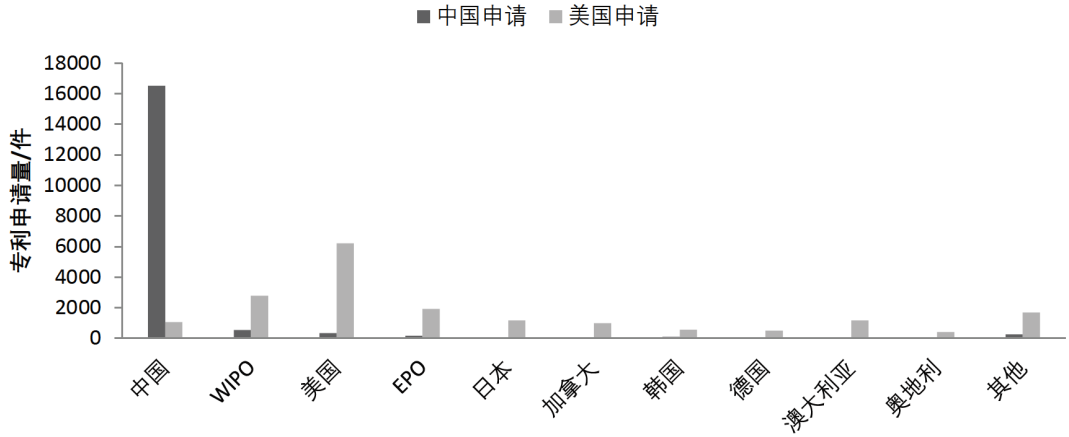


图7 中美两国AI+测序专利申请公开地布局

WIPO:世界知识产权组织,表示此类专利申请使用了PCT途径;EPO:欧洲专利局。

Figure 7 Public layout of AI+sequencing patent applications in China and the United States

WIPO: World Intellectual Property Organization, indicating that the patent application is filed through the PCT pathway; EPO: European Patent Office.

确定进入中国，使得这一数据可能不准确，但仍说明美国在中国的专利布局存在一定的滞后性，这可能与中美大国竞争背景下对市场风险的规避和控制有关。

4.3 中国AI+测序技术实际应用相对滞后

如图8所示，中国申请量排名前十的申请人除华大基因外，全部为大学类申请人，而且相对于其他主要申请人，华大基因在申请数量上并不占据明显优势。这说明，一方面我国在该领域的基础研究投入和产出较多，相关科研机构对AI+测序技术进行了广泛的研究，形成了数量众多的知识产权成果；但另一方面，也反映出我国在该领域的技术转化应用可能相对滞后，在科技成果转移转化和产学研结合方面有待强化。与之相对的美国则呈现出不同的状态，如图9所示，美国申请量排名前十的申请人中，7家为企业类申请人，仅3家为高校，反映出美国形成了以科技型企业为主导的研发体系，有利于相关技术直接应用，降低转化成本和难度。Illumina公司的申请量显著超过其他申请人，其优势地位明显，但值得注意的是，截至目前该公司仅85件专利申请进入中国，占比不足10%，为我国创新主体在国内发展留出了窗口期。此外，通过统计发现，我国该领域的专利转让率为4.88%，许可率为0.67%，产学研联合申请比率为4.16%，均处于较低

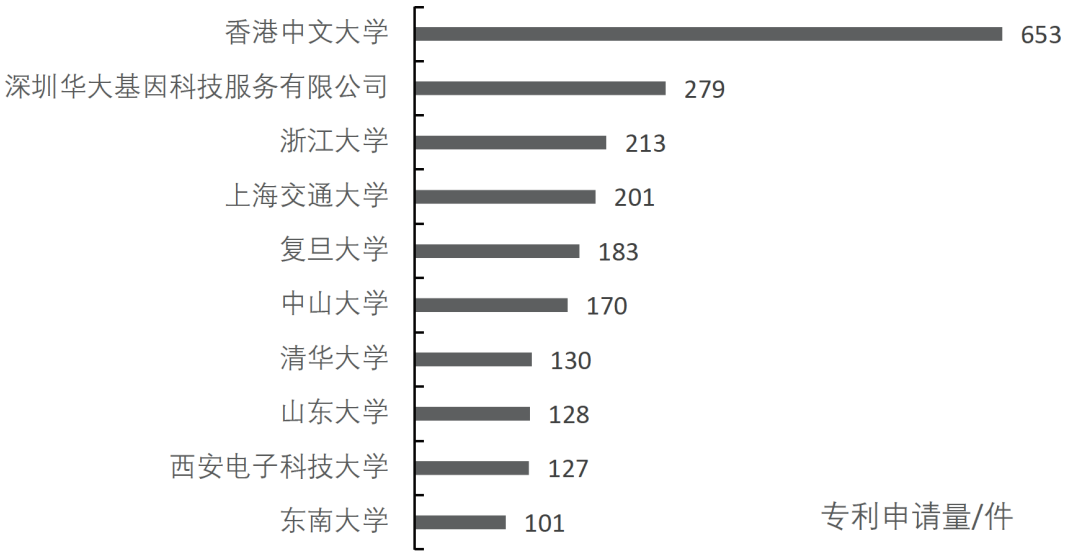


图8 专利申请量排名前十的中国申请人

Figure 8 Top 10 applicants in terms of application volume in China

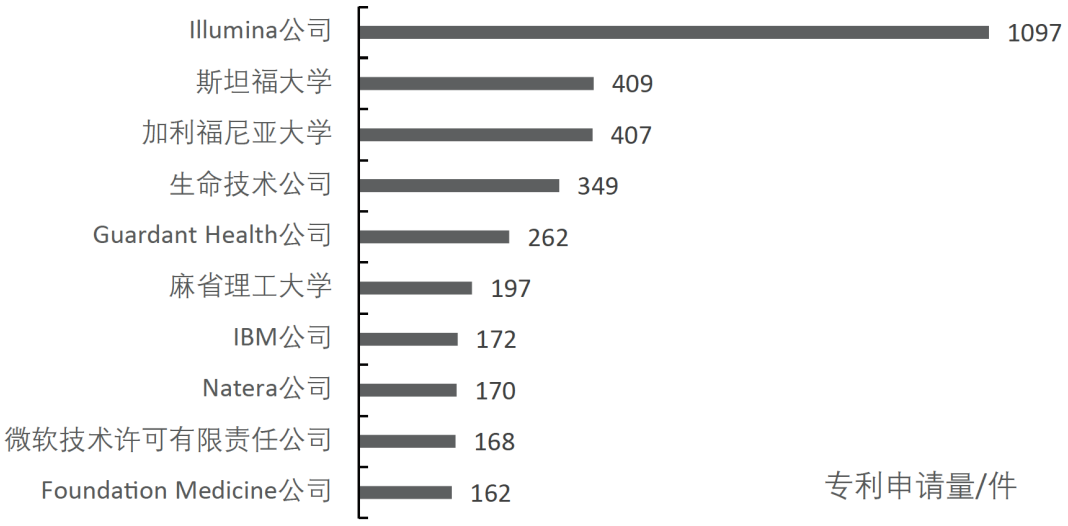


图9 专利申请量排名前十的美国申请人

Figure 9 Top 10 applicants in terms of application volume in the United States

水平,表明我国相关专利的转化运用有待于进一步发展。

4.4 中国专业技术人才储备增加

通过分析AI+测序领域的发明人数量变化趋势,可以考察该领域的专业人才储备情况。如图10所示,在早期(2005—2010年),美国的发明人数量明显多于我国;人才数量差距在2011—2015年进一步扩大,说明在该阶段美国相关领域快速发展,专业技术人员数量也随之增多,而我国仍处于摸索和跟随阶段;到2016年以后,随着国家对于人工智能相关技术的高度重视,各个高校也增加了相关专业设置,人才培养环境得到优化,我国的专业技术人员数量开始增加,并得到了快速发展,到2019年已经超过美国,并且延续了快速增长的趋势,到2021年后已明显多于美国,且双方差距有进一步扩大的趋势。结合我国申请人的类型构成可知(参见第3.3节),我国高校培养了大批该领域的专业技术人才,为我国AI+测序技术的发展做好了充分的人才储备。

4.5 AI+测序产业发展需警惕合规风险

AI+测序专利技术中所采用的原始输入数据源于生物体,甚至是人体,因此该领域不仅包含技术层面的创新,还涉及遗传资源开发和利用、个人隐私保护、跨境数据流动审查、医学数据流通等诸多法律问题。随着《中华人民共和国人类遗传资源管理条例》《中华人民共和国个人信息保护法》《数据出境安全评估办法》以及美国《生物安全法案》等国内外法律法规的出台,该领域所面临的监管力度不断加强,国际竞争和法律合规风险逐渐增大,对相关专利的申请、审查和运用提出了更高的要求。

5 结语

本文分析了AI+测序领域专利技术的分布特点,以及我国面临的机遇与挑战,针对产业发展状况提出如下发展建议。

第一,强化政策指引,持续优化营商环境。当前百年未有之大变局加速演进,国际竞争日趋激烈,美国出台《生物安全法案》,试图限制我国生物技术公司发展,而我国创新主体坚持走自主可控之路,AI+测序领域的专利申请量持续上升,已有后来居上之势。针对这种状况,我国可加强政策和资金支持,鼓励国内创新主体加强核心技术攻关,完善相关法律法规,同时积极应对国际风险,调整市场布局和加强供应链管理,出台必要的反制措施,维护我国企业的合法权益。

第二,坚持创新驱动,完善国内国际知识保护链条。虽然我国AI+测序专利申请数量较多,但主要在国内进行布局,与美国等发达国家相比,利用PCT途径进入其他国家或地区的专利比例偏低。对此,应强化AI+测序领域的知识产权保护链条,从创造、运用、保护、管理和服务等方面,全方位提升知识产权保护水平,促进高水平创新和高质量运用,一方面提高专利质量,推动产业升级和创新,另一方面鼓励创新主体对外进行专利输出和布局,提供优质海外知识产权服务,帮助其占据国际竞争优势。

第三,促进产学联动,发挥企业的创新主导作用。我国AI+测序专利的主要申请人以高校居多,

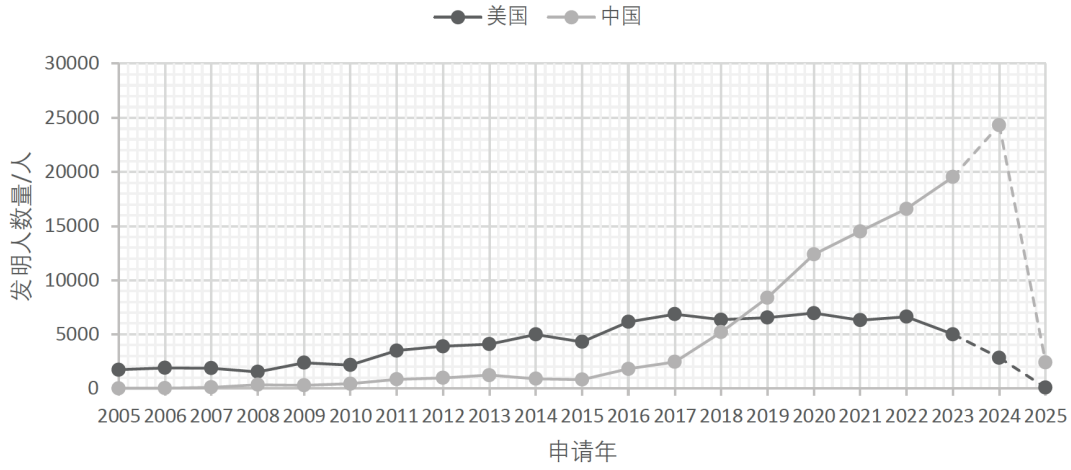


图10 中美AI+测序专利发明人数量变化趋势

Figure 10 Trends in the number of inventors of AI+sequencing patents in China and the United States

企业类申请人较少,可能不利于相关技术的转移转化和应用范围扩展。对此,可优化科研机构与制造企业之间的沟通交流渠道,盘活已有专利技术,促进专利技术的转化应用,然后鼓励企业开展合作研发、委托研发和自主研发,引导其逐步成为该领域创新的主导力量,做到产学研的深度协同。

第四,优化人才机制,提高创新创业积极性。近年来我国在AI领域培养和积累了大量专业人才,为该产业的发展和壮大奠定了良好的人才基础,但在高端人才培养和运用上仍有一定的进步空间[27]。对此,应充分发挥我国高校在该领域的技术和教育优势,重视人工智能和生物技术的交叉融合教育,建立和完善跨学科人才培养体系,加强国际人才交流和引进,同时还可建立高校与企业的联合培养机制,提供校企合作交流平台,加速创新成果的转化应用,并重视知识产权相关课程设置,提升知识产权保护意识。

第五,强化监督管理,留足政策空间。AI+测序技术面临较多的法律合规风险,对此一方面可加强制度层面的监督和管理,包括个人的知情同意权、个人隐私权,医疗机构的医学数据流通,国家的遗传资源保护和利用等等[28-30],在专利审查中也应关注《专利法》第5条和第26条第5款的严格审查,使专利技术的申请、审查和应用在法律框架下平稳运行;另一方面,由于AI+测序技术属于新兴技术领域,技术迭代快,风险不确定性高,应避免“一刀切”“以禁代管”等错误倾向,注重“底线条款”“滚动细化”相结合,减少事前许可,建立备案制度,尝试引入外部专家、用户代表、监管部门等多元主体协同模式,针对不同风险等级建立分级管理方式,从而促进AI+测序技术健康有序发展。

参考文献

[1] 敦帅, 陈强, 贾婷. 中国人工智能治理研究述评与展望. 中国科技论坛, 2025, 4: 31–42.
Dun S, Chen Q, Jia T. Review and prospect of artificial intelligence governance research in China. Forum Sci Technol China, 2025, 4: 31–42.

[2] 沈坤荣, 林剑威. 人工智能赋能产业变革的机制与推进路径. 经济纵横, 2025, (01): 55–65.
Shen KR, Lin JW. Mechanism and path of artificial intelligence in empowering industrial transformation. Econ Rev J, 2025, (01): 55–65.

[3] Alberts IL, Mercolli L, Pyka T, et al. Large language models (LLM) and ChatGPT: what will the impact on nuclear medicine be? Eur J Nucl Med Mol Imaging, 2023, 50: 1549–52

[4] 王飞跃. 我国生成式人工智能的发展现状与趋势. 中国信息界, 2025, (02): 1–6.
Wang FY. Development status and trends of generative artificial intelligence in China. Inform China, 2025, (02): 1–6.

[5] Mohsen SE, Hamdan A, Shoaib HM. Digital transformation and integration of artificial intelligence in financial institutions. J Financ Report Account, 2025, 23: 680–99.

[6] Westphal A, Mrowka R. Special issue European journal of physiology: artificial intelligence in the field of physiology and medicine. Pflugers Arch, 2025, 477: 509–12.

[7] 张晓军. 人工智能时代的学习变革: 从继承性学习到生成式学习. 中国大学教学, 2025, (04): 82–8.
Zhang XJ. Learning transformation in the era of artificial intelligence: from inheritance learning to generative learning. Chin Univ Teaching, 2025, (04): 82–8.

[8] Chen WW, Men YCY, Fuster N, et al. Artificial intelligence in logistics optimization with sustainable criteria: a review. Sustainability, 2024, 16: 9145.

[9] 胡晓程. 基于人工智能的智能制造系统优化与应用研究. 信息与电脑, 2025, 37: 53–5.
Hu XC. Research on optimization and application of intelligent manufacturing systems based on artificial intelligence. Inf Comput, 2025, 37: 53–5.

[10] Espinel R, Herrera-Franco G, García JLR, et al. Artificial intelligence in agricultural mapping: a review. Agriculture, 2024, 14: 1071.

[11] Ekuma K. Artificial intelligence and automation in human resource development: a systematic review. Human Resource Devel Rev, 2024, 23: 199–229.

[12] Alshater MM, Kampouris I, Marashdeh H, et al. Early warning system to predict energy prices: the role of artificial intelligence and machine learning. Ann Oper Res, 2022, 26: 1–37.

[13] 武瑞君, 杨阳, 李玮琦, 等. 基因测序技术的研发现状及其在医药领域的应用. 医学研究杂志, 2024, 53: 180–3.
Wu RJ, Yang Y, Li WQ, et al. Research and development status of gene sequencing technology and its application in the medical field. J Med Res, 2024, 53: 180–3.

[14] 张昊源. 在美专利诉讼对中国被诉企业研发投入的影响研究[D]. 济南: 山东财经大学, 2024.

Zhang HY. Research on the impact of patent litigation in the U.S. on R&D investment of Chinese respondent enterprises[D]. Jinan: Shandong University of Finance and Economics, 2024.

[15] Chang S, Huang S, Liu H, et al. Chemical recognition and binding kinetics in a functionalized tunnel junction. Nanotechnology, 2012, 23: 235101.

[16] Jena MK, Mittal S, Pathak B. Precision basecalling of single DNA nucleotide from overlapped transmission readouts with machine learning aided solid-state nanogap. ACS Appl Mater Interfaces, 2024, 16: 29891–901.

[17] Yu B, Chen C, Qi R, et al. scGMAI: a Gaussian mixture model for clustering single-cell RNA-Seq data based on deep autoencoder. Brief Bioinform, 2021, 22: bbaa316.

[18] Mittal S, Jena MK, Pathak B. Machine learning empowered next generation DNA sequencing: perspective and prospectus. Chem Sci, 2024, 15: 12169–88.

[19] Becking EC, Linthorst J, Patton S, et al. Variability in fetal fraction estimation: comparing fetal fractions reported by noninvasive prenatal testing providers globally. Clin Chem, 2023, 69: 160–7.

[20] Widman AJ, Shah M, Frydendahl A, et al. Ultrasensitive plasma-based monitoring of tumor burden using machine-learning-guided signal enrichment. Nat Med, 2024, 30: 1655–66.

[21] Jacob DR, Guiblet WM, Mamayusupova H, et al. Nucleosome reorganisation in breast cancer tissues. Clin Epigenetics, 2024, 16: 50.

[22] Zhou S, Chen J, Wei SS, et al. Exploring the correlation between DNA methylation and biological age using an interpretable machine learning framework. Sci Rep, 2024, 14: 24208.

[23] 叶春蕾, 王丹. 基于专利信息的全球生物质制氢技术情报分析及我国发展对策研究. 中国发明与专利, 2024, 21: 43–8.
Ye CL, Wang D. Global biomass hydrogen production technology intelligence analysis based on patent information and China′s development countermeasures. China Invent Patent, 2024, 21: 43–8.

[24] 刘春杰, 佟婧怡. 专利视角下胰高血糖素样肽-1受体激动剂发展态势分析. 中国新药杂志, 2024, 33: 2102–8.
Liu CJ, Tong JY. The development trend analysis of glucagon-like peptide-1 receptor agonists from a patent perspective. Chin J New Drugs, 2024, 33: 2102–8.

[25] 汪洋, 张咪, 黄杰. 人类参考基因组的过去和将来. 分子诊断与治疗杂志, 2024, 16: 1815–8.
Wang Y, Zhang M, Huang J. The past and future of the human reference genome. J Mol Diagn Ther, 2024, 16: 1815–8.

[26] 唐谦, 池幸龙, 沈哲远, 等. 人工智能驱动的虚拟筛选在药物发现中的研究进展与应用. 中国现代应用药学, 2025, 42: 838–54.
Tang Q, Chi XL, Shen ZY, et al. Research progress and application of virtual screening driven by artificial intelligence in drug discovery. Chin J Mod Appl Pharm, 2025, 42: 838–54.

[27] 梁亚茹, 王平洋, 鲁璟哲, 等. 基于专利分析蛋白质结构预测领域发展态势. 生命科学, 2025, 37: 1251–62.
Liang YR, Wang PY, Lu JZ, et al. Research progress of protein structure prediction based on patent analysis. Chin Bull Life Sci, 2025, 37: 1251–62.

[28] 马玥, 杨逢柱. 医疗数据流通伦理审查制度研究. 卫生软科学, 2025, 39: 517–61+74.
Ma Y, Yang FZ. Research on the ethical review system for the circulation of health data. Soft Sci Health, 2025, 39: 517–61+74.

[29] 霍柯言, 赵希, 张来玮. 传染病基因组测序研究中的隐私与数据保护. 中国病原生物学杂志, 2025, 20: 1105–8.
Huo KY, Zhao X, Zhang LW. Privacy and data protection in infectious disease genome sequencing research. J Pathog Biol, 2025, 20: 1105–8.

[30] 刘红伟, 赵燕燕, 马颖奇, 等. 人类遗传资源管理政策的影响及优化建议. 科技管理研究, 2025, 45: 242–50.
Liu HW, Zhao YY, Ma YQ, et al. The impact of human genetic resource management policies and suggestions for optimization. Sci Technol Manag Res, 2025, 45: 242–50.