

【公報種別】特許法第17条の2の規定による補正の掲載

【部門区分】第1部門第1区分

【発行日】令和4年5月23日(2022.5.23)

【公開番号】特開2022-31753(P2022-31753A)

【公開日】令和4年2月22日(2022.2.22)

【年通号数】公開公報(特許)2022-032

【出願番号】特願2021-188060(P2021-188060)

【国際特許分類】

C 12 Q 1/6827(2018.01)

10

G 16 B 30/00(2019.01)

C 12 Q 1/6886(2018.01)

C 12 Q 1/686(2018.01)

C 12 Q 1/6869(2018.01)

C 12 N 15/09(2006.01)

【F I】

C 12 Q 1/6827 Z

G 16 B 30/00

C 12 Q 1/6886 Z

20

C 12 Q 1/686 Z

C 12 Q 1/6869 Z

C 12 N 15/09 Z

【手続補正書】

【提出日】令和4年5月12日(2022.5.12)

【手続補正1】

【補正対象書類名】特許請求の範囲

【補正対象項目名】全文

【補正方法】変更

【補正の内容】

30

【特許請求の範囲】

【請求項1】

核酸分子を含む、生物の生物試料を分析する方法であって、

前記生物のゲノムの複数の領域を同定すること、ここで、前記領域のそれぞれは1以上の部位を含む；

前記生物の生物試料から複数のDNA分子を分析すること、ここで、前記核酸分子の少なくとも一部は前記生物試料中でセルフリーであり、DNA分子を分析することは、

前記生物のゲノム中の前記DNA分子の位置を決定すること；及び

前記DNA分子が1以上の部位でメチル化されているか否かを決定すること、

を含み、

複数の部位のそれぞれの部位について、

前記領域の部位でメチル化されているDNA分子のそれぞれの数を決定すること；及び

前記領域の部位でメチル化されているDNA分子のそれぞれの数に基づいて、それぞれの領域のメチル化レベルを計算すること、

を含み；

前記それぞれの領域のメチル化レベルのそれぞれを、参照群の対応する参照メチル化レベルと比較すること；

前記対応する参照メチル化レベルを超える領域メチル化レベルを有する領域の量を決定すること；

領域の量を閾値と比較すること；並びに

40

50

前記比較に基づいて、癌が存在するか否かの分類を決定すること、
を含む、方法。

【請求項 2】

前記複数の領域を特定することが、前記参照群において第一の割合よりもおよよその平均
メチル化レベルを有する領域を特定することを含む、請求項 1 に記載の方法。

【請求項 3】

前記複数の領域を特定することが、第二の割合よりも少ない参照群においてメチル化レベ
ルの変動係数を有する領域を特定することを更に含む、請求項 2 に記載の方法。

【請求項 4】

前記領域の量を決定することが、前記対応する参照メチル化レベルを超えるそれぞれのメ
チル化レベルを有すると決定される領域のそれぞれの領域のメチル化レベルから、累積ス
コアを計算することを含む、請求項 1 又は 2 に記載の方法。

10

【請求項 5】

前記領域の量を前記閾値と比較することが、前記累積スコアを、前記分類を決定するため
の累積カットオフ値と比較することを含む、請求項 4 に記載の方法。

【請求項 6】

前記それぞれの領域メチル化レベルから累積スコアを計算することが、
前記対応する参照メチル化レベルを超える前記それぞれの領域メチル化レベルを有すると
決定される領域のそれぞれについて、

前記領域メチル化と前記対応する参照メチル化レベルとのそれぞれの差異をコンピュータ
上で算出すること；及び

20

前記それぞれの差異に対応するそれぞれの確率を計算すること；並びに
前記それぞれの確率を用いて前記累積スコアを決定すること、
を含む、請求項 4 又は 5 に記載の方法。

【請求項 7】

前記領域が C p G 島である、請求項 1 ~ 6 のいずれか 1 項に記載の方法。

【請求項 8】

コンピューターに、請求項 1 ~ 7 のいずれか 1 項に記載の方法を実行させるプログラム。

【請求項 9】

1 以上のプロセッサ及び請求項 8 に記載のプログラムを保存するコンピューター可読媒体
を含む、装置。

30

【請求項 10】

請求項 1 ~ 7 のいずれか 1 項に記載の方法を実行するようにプログラムされている 1 以上
のプロセッサを含む、コンピューター装置。

40

50