

【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 2 年 3 月 5 日 (2020.3.5)

【公表番号】特表 2019-510473 (P2019-510473A)

【公表日】平成 31 年 4 月 18 日 (2019.4.18)

【年通号数】公開・登録公報 2019-015

【出願番号】特願 2018-539370 (P2018-539370)

【国際特許分類】

C 1 2 N 15/09 (2006.01)

C 1 2 Q 1/68 (2018.01)

G 0 1 N 33/50 (2006.01)

C 1 2 M 1/00 (2006.01)

【F I】

C 1 2 N 15/09 2 0 0

C 1 2 Q 1/68 Z N A

G 0 1 N 33/50 P

G 0 1 N 33/50 M

C 1 2 M 1/00 A

【手続補正書】

【提出日】令和 2 年 1 月 27 日 (2020.1.27)

【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】

【特許請求の範囲】

【請求項 1】

結腸直腸癌を発症することに対するヒト対象のリスクを評価するための方法であって、対象の遺伝的リスク評価を実施することを含み、遺伝的リスク評価は、対象から得られた生物学的サンプルにおいて、表 1 から選択される少なくとも 28 個の一塩基多型、またはそれらの 1 つ以上と連鎖不均衡における一塩基多型の存在を検出することを含む、方法。

【請求項 2】

遺伝的リスク評価が、一塩基多型 rs 3987、rs 35509282 および rs 744166、またはそれらの 1 つ以上と連鎖不均衡における一塩基多型の存在を検出することを含む、請求項 1 に記載の方法。

【請求項 3】

少なくとも 45 個の一塩基多型の存在が検出される、請求項 1 または 2 に記載の方法。

【請求項 4】

遺伝的リスク評価が、一塩基多型 rs 5934683、またはその連鎖不均衡における一塩基多型の存在を検出することを含む、請求項 1 から 3 のいずれかに記載の方法。

【請求項 5】

対象の臨床的リスク評価を実施すること、および遺伝的リスク評価と臨床的リスク評価とを組み合わせ、結腸直腸癌を発症することに対するヒト対象のリスクを得ることをさらに含む、請求項 1 から 4 のいずれかに記載の方法。

【請求項 6】

臨床的リスク評価を実施することが、対象から以下：結腸直腸癌の病歴、年齢、結腸直腸癌の家族歴、以前の結腸内視鏡検査または S 状結腸鏡検査スクリーニングの結果および人種 / 民族の 1 つ以上の情報を得ることを含む、請求項 5 に記載の方法。

【請求項 7】

臨床的リスク評価を実施することが、対象から年齢および／または第一度近親者の結腸直腸癌の病歴の情報を得ることを含む、請求項 6 に記載の方法。

【請求項 8】

対象が、

- 陽性の糞便潜血検査；
 - 少なくとも 40 歳；
 - 結腸直腸癌の家族歴および少なくとも 30 歳の 1 つ以上または全てによって特徴づけられる、
- 請求項 1 から 7 のいずれかに記載の方法。

【請求項 9】

対象が男性である、請求項 1 から 8 のいずれかに記載の方法。

【請求項 10】

リスク評価の結果が、対象がスクリーニングプログラムに登録されるべきであるか、またはより頻繁なスクリーニングに付されるべきであることを示す、請求項 1 から 9 のいずれかに記載の方法。

【請求項 11】

方法の性能が、少なくとも約 0.63 の曲線下面積 (AUC) によって特徴付けられる、請求項 1 から 10 のいずれかに記載の方法。

【請求項 12】

連鎖不均衡における一塩基多型が 0.9 を超える連鎖不均衡を有する、請求項 1 から 11 のいずれかに記載の方法。

【請求項 13】

連鎖不均衡における一塩基多型が 1 の連鎖不均衡を有する、請求項 1 から 12 のいずれかに記載の方法。

【請求項 14】

請求項 1 から 13 のいずれかに記載の方法を使用して結腸直腸癌を発症することに対する対象のリスクを評価することを含む、結腸直腸癌に対するヒト対象の日常的な診断試験の必要性を決定するための方法。

【請求項 15】

一塩基多型の各々が対象の体細胞二倍体ゲノムにおいて最大 2 回存在し得ることを考慮するとき、一塩基多型の少なくとも 41、少なくとも 42、少なくとも 44、少なくとも 46、少なくとも 50、少なくとも 55、少なくとも 60、少なくとも 65、または少なくとも 70 個を有する対象が糞便スクリーニング、結腸内視鏡検査または S 状結腸鏡検査スクリーニングプログラムに登録されるべきである、請求項 14 に記載の方法。

【請求項 16】

評価が対象を、結腸直腸癌を発症する危険性がある集団において対象の上位 20 % に置くとき、対象が糞便スクリーニング、結腸内視鏡検査または S 状結腸鏡検査スクリーニングプログラムに登録される、請求項 14 に記載の方法。

【請求項 17】

評価が対象を、結腸直腸癌を発症する危険性がある集団において対象の上位 10 % に置くとき、対象が糞便スクリーニング、結腸内視鏡検査または S 状結腸鏡検査スクリーニングプログラムに登録される、請求項 14 に記載の方法。

【請求項 18】

ヒト対象における結腸直腸癌に対するスクリーニング方法であって、請求項 1 から 13 のいずれかに記載の方法を使用して結腸直腸癌を発症することに対する対象のリスクを評価すること、および結腸直腸癌を発症することに対するリスクを有すると評価されるとき、対象において結腸直腸癌に対して日常的にスクリーニングすることを含む、方法。

【請求項 19】

リスクがあるヒト対象において結腸直腸癌を予防することにおける使用のための抗結腸

直腸癌治療であって、対象は請求項 1 から 15 のいずれかに記載の方法にしたがって結腸直腸癌を発症することに対するリスクを有すると評価される、抗結腸直腸癌治療。

【請求項 20】

i) 28 個以上の核酸を増幅するための少なくとも 28 個のプライマーセットであって、28 個以上の核酸は表 1 から選択される一塩基多型、またはそれらの 1 つ以上と連鎖不均衡における一塩基多型を含む、プライマーセット、または

i i) 28 個以上の核酸にハイブリダイズするための少なくとも 28 個のプローブセットを含む遺伝子アレイであって、28 個以上の核酸は表 1 から選択される一塩基多型、またはそれらの 1 つ以上と連鎖不均衡における一塩基多型を含む、遺伝子アレイを含む、キット。

【請求項 21】

結腸直腸癌を発症することに対するヒト対象のリスクを評価するためのコンピューターによって実行される方法であって、プロセッサおよびメモリーを含むコンピューターシステムにおいて操作可能であり、

対象に対する遺伝的リスクデータを受信すること、ここで、遺伝的リスクデータは、対象から得られた生物学的サンプルにおいて、表 1 からの少なくとも 28 個の一塩基多型、またはそれらの 1 つ以上と連鎖不均衡における一塩基多型の存在を検出することによって得られた；

データを処理して、結腸直腸癌を発症することに対するヒト対象のリスクを決定すること；

結腸直腸癌を発症することに対するヒト対象のリスクを出力することを含む、方法。

【請求項 22】

対象に対する臨床的リスクデータを受信すること；

データを処理して、臨床的リスクデータと遺伝的リスクデータとを組み合わせ、結腸直腸癌を発症することに対する対象のリスクを得ること；

結腸直腸癌を発症することに対する対象のリスクを出力すること
をさらに含む、請求項 21 に記載の方法。