

【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】平成30年12月13日 (2018.12.13)

【公表番号】特表2017-533714(P2017-533714A)  
 【公表日】平成29年11月16日 (2017.11.16)  
 【年通号数】公開・登録公報2017-044  
 【出願番号】特願2017-525392(P2017-525392)  
 【国際特許分類】

C 1 2 Q 1/68 (2018.01)

C 1 2 N 15/09 (2006.01)

【F I】

C 1 2 Q 1/68 A

C 1 2 N 15/00 A

【手続補正書】  
 【提出日】平成30年10月31日 (2018.10.31)

【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】

骨髓異形成症候群 (MDS)、白血病、リンパ腫及び骨髓腫からなる群から選択される血液悪性腫瘍を診断及び監視するための検査方法であって、

末梢血血漿又は血清から得られた無細胞DNAサンプルに対して突然変異分析を実行し、前記突然変異分析は、次世代シーケンシング (NGS)、ポリメラーゼ連鎖反応 (PCR)、ハイブリッドキャプチャ及びそれらの任意の組合せからなる群から選択される手順を用いて、ASXL1、ETV6、EZH2、IDH1、IDH2、NRAS、CBL、RUNX1、SF3B1、SRSF2、TET2、TP53、U2AF1、ZRSR2及びそれらの任意の組合せからなる群から選択されるMDS関連遺伝子のパネルにおいて行い、

前記突然変異分析が前記無細胞DNAサンプル中に1つ又は複数のDNA突然変異を検出した場合に、前記血液悪性腫瘍が発症していると報告することを含む方法。

【請求項 2】

前記突然変異分析は、NGSを用いて行う請求項 1 に記載の方法。

【請求項 3】

前記血液悪性腫瘍は、骨髓異形成症候群 (MDS) である請求項 1 又は 2 に記載の方法。

【請求項 4】

さらに、前記突然変異分析及び報告を周期的に繰り返す請求項 1 ~ 3 のいずれか一項に記載の方法。

【請求項 5】

末梢血血漿又は血清のサンプルに対して骨髓異形成症候群 (MDS) の特徴づけするための分子検査方法であって、

サンプルから無細胞DNAを抽出し、

次世代シーケンスを用いて、ASXL1、ETV6、EZH2、IDH1、IDH2、NRAS、CBL、RUNX1、SF3B1、SRSF2、TET2、TP53、U2AF1及びZRSR2を含むMDS関連遺伝子のパネルにおいて突然変異分析を行い、

前記突然変異分析が前記無細胞DNAサンプル中に1つ又は複数のDNA突然変異を検出した場合に、前記MDSが存在することを報告することを含む分子検査方法。

【請求項6】

さらに、前記突然変異分析及び報告を周期的に繰り返す請求項5に記載の分子検査方法。