

【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27年12月10日(2015.12.10)

【公表番号】特表2015-515266(P2015-515266A)

【公表日】平成27年5月28日(2015.5.28)

【年通号数】公開・登録公報2015-035

【出願番号】特願2015-500578(P2015-500578)

【国際特許分類】

C 1 2 Q 1/68 (2006.01)

C 1 2 Q 1/04 (2006.01)

C 1 2 M 1/00 (2006.01)

C 1 2 M 1/34 (2006.01)

C 1 2 N 15/09 (2006.01)

G 0 6 F 19/20 (2011.01)

【F I】

C 1 2 Q 1/68 A

C 1 2 Q 1/04

C 1 2 M 1/00 A

C 1 2 M 1/34 B

C 1 2 M 1/34 Z

C 1 2 N 15/00 A

G 0 6 F 19/20

【手続補正書】

【提出日】平成27年10月22日(2015.10.22)

【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】

試験ゲノムまたはその一部を特徴づける方法であって、

参照ゲノム中の第1のGC含量を有する第1の染色体領域を同定し；

複数の離散領域を含むゲノム配列データから参照人工染色体を組み立て、ここで、該複数の離散領域は第1のGC含量とほぼ同じGC含量である第2のGC含量を有する；

複数の配列タグのそれぞれを、前記第1の染色体領域および前記参照人工染色体とコンピュータ装置によってアラインメントさせ、ここで、該配列は、第1の組織と第2の組織からの無細胞核酸を含む生物サンプル中の核酸のシーケンシングによって得られる；

前記第1の染色体領域とアラインメントされる配列タグの第1の量をコンピュータ装置によって決定し；

前記参照人工染色体とアラインメントされる配列タグの基準量をコンピュータ装置によって決定し；

前記第1の量と前記基準量からパラメータを決定し；

そのパラメータをカットオフ値と比較し、それによって、第1の組織の前記第1の染色体領域中の増幅または欠失の分類を決定すること、を含む、方法。

【請求項2】

前記第1の組織が胎児に由来し、前記第2の組織が、その胎児を妊娠している女性に由来

する、請求項1に記載の方法。

【請求項3】

前記第1の組織が腫瘍に由来し、前記第2の組織が、その腫瘍を有する患者の健康な細胞に由来する、請求項1に記載の方法。

【請求項4】

前記第1の染色体領域が同じ染色体または異なる染色体に由来する複数の離散領域を含む、請求項1に記載の方法。

【請求項5】

離散領域のすべてが、特定の範囲内の第1のGC含量を有するか、または離散領域のそれぞれが、特定の範囲内の第1のGC含量を有する、請求項1に記載の方法。

【請求項6】

前記生物サンプルが母親の血漿である、請求項1に記載の方法。

【請求項7】

前記試験ゲノムがヒトであり、前記第1の染色体領域が、染色体13、染色体18、および染色体21から選択された染色体の一部であり、前記分類が、その染色体のトリソミーである、請求項1に記載の方法。

【請求項8】

アライニングする前に、前記第1の組織の無細胞核酸の少なくとも一部、および前記第2の組織の無細胞核酸の少なくとも一部の配列をシークエンシングすることをさらに含む、請求項1に記載の方法。

【請求項9】

前記パラメータが、第1の量および参照量が統計的に異なる確率であり、前記カットオフ値が0.05である、請求項1に記載の方法。

【請求項10】

前記第1の染色体領域を同定することが、遺伝子が豊富な領域を選択することを含む、請求項1に記載の方法。

【請求項11】

前記第1の染色体領域を同定することが、染色体13の長腕のいずれかの端部の領域を選択し、その間の領域を除くことを含む、請求項1に記載の方法。

【請求項12】

回帰分析によって前記第1の量および参照量でGCバイアスを補正することをさらに含む、請求項1に記載の方法。

【請求項13】

前記第1の染色体領域が染色体13および染色体18から選択され、参照人工染色体が、選択された染色体領域とほぼ同じGC含量および選択された染色体領域とほぼ同じマッピング可能性を有する、請求項1に記載の方法。

【請求項14】

前記人工染色体を組み立てることが、第1の染色体領域とほぼ同じGC含量および第1の染色体領域とほぼ同じマッピング可能性を有する離散領域を組み立てることを含む、請求項1に記載の方法。

【請求項15】

コンピュータに請求項1～14のいずれか1項に記載の方法を実行させるための、試験ゲノムまたはその一部を特徴づけるためのコンピュータプログラム。

【請求項16】

請求項1～14のいずれか1項に記載の方法を実行するための手段を備え、少なくともプロセッサおよびメモリをさらに含む、コンピュータシステム。