

【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3年7月26日(2021.7.26)

【公表番号】特表2020-521440(P2020-521440A)

【公表日】令和2年7月27日(2020.7.27)

【年通号数】公開・登録公報2020-029

【出願番号】特願2019-559727(P2019-559727)

【国際特許分類】

C 1 2 Q 1/6886 (2018.01)

C 1 2 Q 1/6851 (2018.01)

C 1 2 Q 1/686 (2018.01)

C 1 2 N 15/11 (2006.01)

【F I】

C 1 2 Q 1/6886 Z

C 1 2 Q 1/6851 Z N A Z

C 1 2 Q 1/686 Z

C 1 2 N 15/11 Z

【手続補正書】

【提出日】令和3年5月28日(2021.5.28)

【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】

マルチプレックスアッセイ組成物であつて、

A. 少なくとも1つのALK融合遺伝子を特異的に増幅および検出する少なくとも1つのプライマーセットおよびプローブと、

B. 少なくとも1つのRET融合遺伝子を特異的に増幅および検出する少なくとも1つのプライマーセットおよびプローブと、

C. 内部標準を特異的に増幅および検出するプライマーセットおよびプローブと、を含むマルチプレックスアッセイ組成物。

【請求項2】

さらに、

D. 少なくとも1つのROS1融合遺伝子を特異的に増幅および検出する少なくとも1つのプライマーセットおよびプローブ、

を含む、請求項1に記載の組成物。

【請求項3】

前記少なくとも1つのALK融合遺伝子が、EML4エクソン13 - ALKエクソン20、EML4エクソン20 - ALKエクソン20、EML4エクソン6a / b - ALKエクソン20、EML4エクソン2 - ALKエクソン20、EML4エクソン18 - ALKエクソン20、KIF5Bエクソン17 - ALKエクソン20、およびKIF5Bエクソン24 - ALKエクソン20からなる群から選択される、請求項1または2に記載の組成物。

【請求項4】

Aが、2つ以上のALK融合遺伝子を増幅および検出する少なくとも1つのプライマーセットおよびプローブを含む、請求項1～3のいずれか一項に記載の組成物。

【請求項 5】

Aが、EML4エクソン13 - ALKエクソン20、EML4エクソン20 - ALKエクソン20、EML4エクソン6a/b - ALKエクソン20、EML4エクソン2 - ALKエクソン20、EML4エクソン18 - ALKエクソン20、KIF5Bエクソン17 - ALKエクソン20、およびKIF5Bエクソン24 - ALKエクソン20を増幅および検出する少なくとも1つのプライマーセットおよびプローブを含む、請求項1～4のいずれか一項に記載の組成物。

【請求項 6】

前記少なくとも1つのRET融合遺伝子が、KIF5Bエクソン15 - RETエクソン12、KIF5Bエクソン16 - RETエクソン12、KIF5Bエクソン22 - RETエクソン12、KIF5Bエクソン23 - RETエクソン12、CCDC6エクソン1 - RETエクソン12、およびNCOA4エクソン6 - RETエクソン12からなる群から選択される、請求項1～5のいずれか一項に記載の組成物。

【請求項 7】

Bが、2つ以上のRET融合遺伝子を増幅および検出する少なくとも1つのプライマーセットおよびプローブを含む、請求項1～6のいずれか一項に記載の組成物。

【請求項 8】

Bが、KIF5Bエクソン15 - RETエクソン12、KIF5Bエクソン16 - RETエクソン12、KIF5Bエクソン22 - RETエクソン12、KIF5Bエクソン23 - RETエクソン12、CCDC6エクソン1 - RETエクソン12、およびNCOA4エクソン6 - RETエクソン12を増幅および検出する少なくとも1つのプライマーセットおよびプローブを含む、請求項1～7のいずれか一項に記載の組成物。

【請求項 9】

前記少なくとも1つのROS1融合遺伝子が、CD74エクソン6 - ROS1エクソン34、CD74エクソン6 - ROS1エクソン32、EZREクソン10 - ROS1エクソン34、TPM3エクソン8 - ROS1エクソン35、SDC4エクソン4 - ROS1エクソン34、SDC4エクソン2 - ROS1エクソン32、SDC4エクソン4 - ROS1エクソン32、SLC34A2エクソン13 - ROS1エクソン34、SLC34A2エクソン13 - ROS1エクソン32v2、SLC34A2エクソン4 - ROS1エクソン32、SLC34A2エクソン4 - ROS1エクソン35、およびLRIG3エクソン16 - ROS1エクソン35からなる群から選択される、請求項2～8のいずれか一項に記載の組成物。

【請求項 10】

Dが、2つ以上のROS1融合遺伝子を増幅および検出する少なくとも1つのプライマーセットおよびプローブを含む、請求項2～9のいずれか一項に記載の組成物。

【請求項 11】

Dが、CD74エクソン6 - ROS1エクソン34、CD74エクソン6 - ROS1エクソン32、EZREクソン10 - ROS1エクソン34、TPM3エクソン8 - ROS1エクソン35、SDC4エクソン4 - ROS1エクソン34、SDC4エクソン2 - ROS1エクソン32v2、SDC4エクソン2 - ROS1エクソン32、SLC34A2エクソン13 - ROS1エクソン34、SLC34A2エクソン13 - ROS1エクソン32v2、SLC34A2エクソン4 - ROS1エクソン32、SLC34A2エクソン4 - ROS1エクソン35、およびLRIG3エクソン16 - ROS1エクソン35を増幅および検出する少なくとも1つのプライマーセットおよびプローブを含む、請求項2～10のいずれか一項に記載の組成物。

【請求項 12】

熱安定性DNAポリメラーゼをさらに含む、請求項1～11のいずれか一項に記載の組成物。

【請求項 13】

逆転写酵素をさらに含む、請求項1～12のいずれか一項に記載の組成物。

【請求項 1 4】

個体に由来する生体試料をさらに含む、請求項 1 ~ 1 3 のいずれか一項に記載の組成物。

【請求項 1 5】

前記生体試料が、血漿に由来する R N A を含む、請求項 1 4 に記載の組成物。

【請求項 1 6】

がんを有する個体を同定する方法であって、

(a) 前記個体に由来する生体試料を、請求項 1 ~ 1 3 のいずれか一項に記載の組成物と接触させるステップと、

(b) 前記生体試料中の少なくとも 1 つの融合遺伝子の存在下において、増幅産物の形成及び検出が可能な条件下で増幅および検出を行うステップと、

(c) 融合遺伝子がステップ (b) で検出された場合に、少なくとも 1 つの融合遺伝子が存在することを判定するステップと、

(d) それによって、少なくとも 1 つの融合遺伝子が存在する場合、前記個体の試料中の少なくとも 1 つの融合遺伝子の存在はキナーゼ阻害剤療法に対する前記個体の感受性を示すステップと、を含む、方法。

【請求項 1 7】

がんを有する個体のキナーゼ阻害剤療法に対する反応の可能性を判定する方法であって、

(a) 前記個体に由来する生体試料を、請求項 1 ~ 1 3 のいずれか一項に記載の組成物と接触させるステップと、

(b) 前記生体試料中の少なくとも 1 つの融合遺伝子の存在下において、増幅産物の形成及び検出が可能な条件下で増幅および検出を行うステップと、

(c) 融合遺伝子がステップ (b) で検出された場合に、少なくとも 1 つの融合遺伝子が存在することを判定するステップ、および

(d) 前記個体が前記キナーゼ阻害剤療法に反応しそうであることを判定するステップと、を含む、方法。

【請求項 1 8】

がんを有する個体に由来する生体試料中の少なくとも 1 つの融合遺伝子の存在を判定する方法であって、

(a) 前記個体に由来する生体試料を、請求項 1 ~ 1 3 のいずれか一項に記載の組成物と接触させるステップと、

(b) 前記生体試料中の少なくとも 1 つの融合遺伝子の存在下において、増幅産物の形成及び検出が可能な条件下で増幅および検出を行うステップと、

(c) 融合遺伝子がステップ (b) で検出された場合に、少なくとも 1 つの融合遺伝子の存在を判定するステップと、を含む、方法。

【請求項 1 9】

前記生体試料が、D N A またはR N A を含む、請求項 1 6 ~ 1 8 のいずれか一項に記載の方法。

【請求項 2 0】

前記生体試料が、前記個体の血漿に由来する R N A である、請求項 1 6 ~ 1 8 のいずれか一項に記載の方法。

【請求項 2 1】

前記増幅および検出が、定量的逆転写ポリメラーゼ連鎖反応 (q R T - P C R) を用いて行われる、請求項 1 6 ~ 1 8 のいずれか一項に記載の方法。