

【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5年12月18日(2023.12.18)

【公開番号】特開2023-78336(P2023-78336A)

【公開日】令和5年6月6日(2023.6.6)

【年通号数】公開公報(特許)2023-104

【出願番号】特願2023-44421(P2023-44421)

【国際特許分類】

C 12 Q 1/6851(2018.01)

10

C 12 Q 1/686(2018.01)

C 12 Q 1/6869(2018.01)

C 12 Q 1/6883(2018.01)

【F I】

C 12 Q 1/6851 Z

C 12 Q 1/686 ZZNA

C 12 Q 1/6869 Z

C 12 Q 1/6883 Z

【手続補正書】

20

【提出日】令和5年12月6日(2023.12.6)

【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】

アダプタのセットを含む組成物であって、前記アダプタのセットの各アダプタが、

i) 増幅領域；

30

ii) ポリヌクレオチド配列を含む試料タグ領域；および

iii) アンカー領域

を含み、前記試料タグ領域の前記ポリヌクレオチド配列が試験試料を識別し、前記試料タグ領域の同じポリヌクレオチド配列が、DNA断片をユニークに識別する、組成物。

【請求項2】

前記アダプタのセットが、単一の試験試料を表すために用いられる予め選択されたヌクレオチド配列を複数含む、請求項1に記載の組成物。

【請求項3】

前記試料タグ領域の前記ポリヌクレオチド配列が、前記試験試料と前記DNA断片を識別する分離した別個のヌクレオチド配列を含まない、請求項1または2に記載の組成物。

40

【請求項4】

前記試験試料が、複数の異なるヌクレオチド配列によって識別される、請求項1～3のいずれか一項に記載の組成物。

【請求項5】

前記試料タグ領域の前記ポリヌクレオチド配列が、開始位置と終止位置を有し、前記ポリヌクレオチド配列は、その開始位置からその終止位置まで前記試験試料を識別し、前記ポリヌクレオチド配列は、その開始位置からその終止位置まで前記DNA断片をユニークに識別する、請求項1～4のいずれか一項に記載の組成物。

【請求項6】

前記増幅領域が、PCR増幅のためのプライマー認識部位として機能することが可能であ

50

るポリヌクレオチド配列を含む、請求項 1～5 のいずれか一項に記載の組成物。

【請求項 7】

前記増幅領域が 10～50 ヌクレオチドの長さである、請求項 1～6 のいずれか一項に記載の組成物。

【請求項 8】

前記増幅領域の配列が、前記アダプタのセットの間で保存される、請求項 1～7 のいずれか一項に記載の組成物。

【請求項 9】

前記アンカー領域が、DNA 断片を付着させることができるものであるポリヌクレオチド配列を含む、請求項 1～8 のいずれか一項に記載の組成物。

10

【請求項 10】

前記アンカー領域が 1～50 ヌクレオチドの長さである、請求項 1～9 のいずれか一項に記載の組成物。

【請求項 11】

前記アンカー領域が 10 ヌクレオチドの長さである、請求項 1～9 のいずれか一項に記載の組成物。

【請求項 12】

前記試料タグ領域が 5～50 ヌクレオチドの長さである、請求項 1～11 のいずれか一項に記載の組成物。

20

【請求項 13】

前記試料タグ領域が 8 ヌクレオチドの長さである、請求項 1～12 のいずれか一項に記載の組成物。

【請求項 14】

前記アダプタのセットの各アダプタが、前記試験試料の DNA 断片を付着して、DNA ライブリ断片を生成するように構成され、各 DNA ライブリ断片が、アダプタに付着した DNA 断片を含む、請求項 1～13 のいずれか一項に記載の組成物。

【請求項 15】

前記アダプタのセットの各アダプタが、ユニークな DNA 断片を識別するためのユニークアダプタ配列の数を増加させる、ユニーク分子識別子 (UMI) 倍増管を含む、請求項 1～14 のいずれか一項に記載の組成物。

30

【請求項 16】

前記 UMI 倍増管が、前記試料タグ領域に隣接するか、または、前記試料タグ領域内に含まれる、請求項 15 に記載の組成物。

【請求項 17】

前記 UMI 倍増管が 1～5 ヌクレオチドの長さである、請求項 15 または 16 に記載の組成物。

【請求項 18】

前記 UMI 倍増管が 3 ヌクレオチドの長さであり、かつ、64 個のヌクレオチド配列のうちの 1 つを含む、請求項 15～17 のいずれか一項に記載の組成物。

40

【請求項 19】

前記アダプタのセットが、ユニーク試料タグ領域のプールを含み、前記ユニーク試料タグ領域のプールが、前記試験試料に対してユニークである、請求項 1～18 のいずれか一項に記載の組成物。

【請求項 20】

前記ユニーク試料タグ領域のプールが、複数のプールから選択される、請求項 19 に記載の組成物。

【請求項 21】

前記ユニーク試料タグ領域のプールが、2～1000 のユニーク試料タグ領域ヌクレオチド配列を含む、請求項 19 または 20 に記載の組成物。

【請求項 22】

50

前記ユニーク試料タグ領域のプールが、240のユニーク試料タグ領域ヌクレオチド配列を含む、請求項19～21のいずれか一項に記載の組成物。

【請求項23】

前記アダプタのセットの各ユニーク試料タグ領域ヌクレオチド配列が、少なくとも2塩基だけ、任意の他のユニーク試料タグ領域ヌクレオチド配列から分離する、請求項1～22のいずれか一項に記載の組成物。

【請求項24】

前記アダプタのセットの各アダプタの前記アンカー領域が、少なくとも2つのアンカー領域ヌクレオチド配列のうちの1つを含む、請求項1～23のいずれか一項に記載の組成物。

10

【請求項25】

前記アダプタのセットの各アダプタの前記試料タグ領域が、前記少なくとも2つのアンカー領域ヌクレオチド配列のうちの1つと対応される、請求項24に記載の組成物。

【請求項26】

前記アダプタのセットの各アダプタの前記アンカー領域が、4つのヌクレオチド配列のうちの1つを含む、請求項1～25のいずれか一項に記載の組成物。

【請求項27】

前記アダプタのセットの各アダプタの前記試料タグ領域が、前記4つのアンカー領域ヌクレオチド配列のうちの1つと対応される、請求項26に記載の組成物。

20

【請求項28】

前記試料タグ領域と前記アンカー領域の組み合わせが、前記試験試料を識別する、請求項24～27のいずれか一項に記載の組成物。

【請求項29】

複数の組成物であって、前記複数の組成物の各組成物が、請求項1～28のいずれか一項に記載のアダプタのセットを含む組成物である、複数の組成物。

【請求項30】

各組成物中の各アダプタ配列が、他の試験試料を識別するために用いられるすべての他の組成物中の各アダプタ配列と異なる、請求項29に記載の複数の組成物。

【請求項31】

複数のDNAライプラリ断片を含むゲノムDNAライプラリであって、

30

前記複数のDNAライプラリ断片が、DNA断片を含む試験試料から生成され；

前記DNAライプラリ断片の各々が、DNA断片に付着したアダプタを含み；かつ

各アダプタが、アダプタのセットからのものであって、かつ、

i ) 増幅領域；

i i ) ポリヌクレオチド配列を含む試料タグ領域；および

i i i ) アンカー領域

を含み、前記試料タグ領域の前記ポリヌクレオチド配列が前記試験試料を識別し、前記試料タグ領域の同じポリヌクレオチド配列が、前記DNA断片をユニークに識別する、ゲノムDNAライプラリ。

【請求項32】

前記アダプタのセットが、前記試験試料を表すために用いられる予め選択されたヌクレオチド配列を複数含む、請求項31に記載のゲノムDNAライプラリ。

40

【請求項33】

前記試料タグ領域の前記ポリヌクレオチド配列が、前記試験試料と前記DNA断片を識別する分離した別個のヌクレオチド配列を含まない、請求項31または32に記載のゲノムDNAライプラリ。

【請求項34】

前記試験試料が、複数の異なるヌクレオチド配列によって識別される、請求項31～33のいずれか一項に記載のゲノムDNAライプラリ。

【請求項35】

50

前記試料タグ領域の前記ポリヌクレオチド配列が、開始位置と終止位置を有し、前記ポリヌクレオチド配列は、その開始位置からその終止位置まで前記試験試料を識別し、前記ポリヌクレオチド配列は、その開始位置からその終止位置まで前記DNA断片をユニークに識別する、請求項31～34のいずれか一項に記載のゲノムDNAライブラリ。

【請求項36】

前記試験試料が組織生検試料である、請求項31～35のいずれか一項に記載のゲノムDNAライブラリ。

【請求項37】

前記DNA断片が無細胞DNA(cfDNA)または細胞DNAである、請求項31～36のいずれか一項に記載のゲノムDNAライブラリ。

10

【請求項38】

前記DNA断片がゲノムDNAである、請求項31～37のいずれか一項に記載のゲノムDNAライブラリ。

【請求項39】

前記DNA断片が前記試験試料から単離され；前記試験試料が、羊水、血液、血漿、血清、精液、リンパ液、脳脊髄液、眼液、尿、唾液、便、粘液、及び汗からなる群より選択される生体試料である、請求項31～38のいずれか一項に記載のゲノムDNAライブラリ。

【請求項40】

請求項31～39のいずれか一項に記載のゲノムDNAライブラリを2つ以上含む、複数のゲノムライブラリ。

20

【請求項41】

各ゲノムライブラリ中の各アダプタ配列が、他の試験試料を識別するために用いられるすべての他のゲノムライブラリ中の各アダプタ配列と異なる、請求項40に記載の複数のゲノムライブラリ。

30

40

50