

【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25年4月4日(2013.4.4)

【公表番号】特表2012-514977(P2012-514977A)

【公表日】平成24年7月5日(2012.7.5)

【年通号数】公開・登録公報2012-026

【出願番号】特願2011-545311(P2011-545311)

【国際特許分類】

C 1 2 Q 1/68 (2006.01)

C 1 2 N 15/09 (2006.01)

【F I】

C 1 2 Q 1/68 Z

C 1 2 N 15/00 A

【手続補正書】

【提出日】平成25年2月18日(2013.2.18)

【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】

ゲノム配列を決定する方法であって、

- プールされた人工染色体クローンの断片の断片末端を配列決定することによってサンプルゲノムの物理的マップを提供するステップと；

- サンプルゲノムに由来する配列リードのセットを提供するステップと；

- ゲノム配列を構築するために物理的マップおよび配列リードのコンティグを作製するステップと

を含む方法。

【請求項2】

ゲノム配列を決定する方法であって、

(a) サンプルDNAを提供するステップと；

(b) 各人工染色体クローンがサンプルDNAの一部を含有する人工染色体(例えば、BAC、YA

C) クローンバンクを作製するステップと；

(c) 複数のプール中で人工染色体クローンを組み合わせ、ここで、各クローンが2つ以上のプール中に存在するステップと；

(d) 各プールに断片のセットを提供するステップと；

(e) アダプターを、断片の一端または両端とライゲーションするステップと；

(f) 少なくともアダプターの一部および断片の一部の配列を決定するステップと；

(g) 断片配列を、対応するクローンに割り当てるステップと；

(h) クローン-コンティグを構築し、それによってサンプルゲノムの物理的マップを作製するステップと；

(i) サンプルDNAから配列リードを作製するステップと；

(j) 配列リード、および/または配列リードから得たコンティグもしくはスキャフォールドを、クローンコンティグに対してアラインし、それによって、ゲノム配列/スーパー

スキャフォールドを構築するステップと

を含む方法。

【請求項3】

少なくとも1つのアダプターが、プール特異的識別子または縮重識別子セクションをそれぞれ含有し、識別子を含有するアダプターがライゲーションされた断片を提供する、請求項2に記載の方法。

【請求項 4】

-少なくとも識別子および断片の一部を増幅するプライマー、または
-アダプター中の縮重セクションと相補的であるセクションを含有し、識別子を増幅される断片中に導入するプライマー、または
-アダプターの少なくとも一部と相補的であり、増幅されたアダプターがライゲーションされた断片中に識別子を提供するプライマー
を使用して、アダプターがライゲーションされた断片が増幅される、請求項2または3に記載の方法。

【請求項 5】

プールをランダムに断片化することによって、および/またはプールの制限酵素断片化によって、プールの断片が作製される、請求項2から4のいずれか一項に記載の方法。

【請求項 6】

配列リードが、断片化されたサンプルDNAから、および/またはサンプルDNAの1つまたは複数の人工染色体クローンから得られる、請求項2から5のいずれか一項に記載の方法。

【請求項 7】

配列リードが、ランダムに断片化されたサンプルDNAから、および/またはサンプルDNAの1つまたは複数の人工染色体クローンから得られる、請求項2から6のいずれか一項に記載の方法。

【請求項 8】

配列リードが、サンプルDNAの制限酵素断片化によって得られていた制限断片から、および/またはサンプルDNAの1つまたは複数の人工染色体クローンから得られる、請求項2から6のいずれか一項に記載の方法。

【請求項 9】

制限断片が、アダプターがライゲーションされた制限断片である、請求項8に記載の方法。

【請求項 10】

アダプターがライゲーションされた制限断片が、選択的に、または非選択的に増幅される、請求項9に記載の方法。

【請求項 11】

配列決定が、ハイスループット配列決定によって実施される、請求項1から10のいずれか一項に記載の方法。

【請求項 12】

ハイスループット配列決定が固相支持体で実施される、請求項11に記載の方法。

【請求項 13】

ハイスループット配列決定が、合成時解読に基づく、請求項11または12に記載の方法。

【請求項 14】

配列決定が、パイロシーケンシングに基づく、請求項11から12に記載の方法。