

청구범위

- [청구항 1] (a) 개체에서 분리한 cfDNA (cell free DNA)에 메틸화 민감성 제한효소 (methylation sensitive restriction enzyme)를 처리하는 단계;
 (b) 각 단편의 서열을 분석(sequencing)하는 단계;
 (c) 단편의 N-말단으로부터 미리 정해진 길이의 서열 정보를 획득하는 단계;
 (d) 각 서열 정보의 빈도를 계수하는 단계;
 (e) 암 특이 서열 정보를 cfDNA에서의 암 특이 탈메틸화 마커로 선별하는 단계를 포함하는 cfDNA에서의 암 특이 탈메틸화 마커를 선별하는 방법.
- [청구항 2] 제1항에 있어서, 상기 메틸화 민감성 제한효소는 AatII, AclI, AgeI, Aor13H I, AscI, AsiSI, AvaI, BsaHI, BsiEI, BsiWI, BspDI, BsrFI, BssHII, BstBI, ClaI, Cpo I, EagI, FseI, HaeII, HhaI, HinPII, HpaII, HpyCH4IV, Hpy99I, Kasi, MluI, NarI, NgoMIV, NotI, PaeR7I, PluTI, PvuI, RsrII, SacII, SalI, SgrAI 및 TspMI로 이루어진 군에서 선택된 것을 특징으로 하는 방법.
- [청구항 3] 제1항에 있어서, 서열을 분석하는 것은 차세대 시퀀싱 (NGS)에 의해서 수행되는 것을 특징으로 하는 방법.
- [청구항 4] 제1항에 있어서, 상기 미리 정해진 길이는 25, 26, 27, 28, 29, 30, 31, 32, 33, 34, 35, 36, 37, 38, 39, 40, 41, 42, 43, 44, 45, 46, 47, 48, 49, 50, 51, 52, 53, 54, 55, 56, 57, 58, 59, 60, 61, 62, 63, 64, 65, 66, 67, 68, 69, 70, 71, 72, 73, 74, 75, 76, 77, 78, 79, 80, 81, 82, 83, 84, 85, 86, 87, 88, 89, 90, 91, 92, 93, 94, 95, 96, 97, 98, 99, 100, 101, 102, 103, 104, 105, 106, 107, 108, 109, 110, 111, 112, 113, 114, 115, 116, 117, 118, 119, 120, 121, 122, 123, 124, 125, 126, 127, 128, 129, 130, 131, 132, 133, 134, 135, 136, 137, 138, 139, 140, 141, 142, 143, 144, 145, 146, 147, 148, 149 및 150로 이루어진 군에서 선택된 어느 하나의 길이의 염기인 것을 특징으로 하는 방법.
- [청구항 5] 제1항에 있어서, 상기 cfDNA에서의 암 특이 탈메틸화 마커는 N말단 서열이 상기 제한효소의 인식부위의 점착성 말단 (cohesive end)의 서열이며, 상기 미리 정해진 길이와 동일한 길이의 염기서열로 이루어진 것을 특징으로 하는 방법.
- [청구항 6] 제1항에 있어서, 상기 암은 자궁경부암, 폐암, 췌장암, 간암, 결장암, 골암, 피부암, 두부 또는 경부암, 피부 또는 안구내 흑색종, 자궁암, 난소암, 직장암, 위암, 항문암, 결장암, 유방암, 나팔관암종, 자궁내막암종, 질암종, 음문암종, 식도암, 소장암, 내분비선암, 갑상선암, 부갑상선암, 부신암, 연조직 육종, 요도암, 음경암, 전립선암, 방광암, 신장암 및 수뇨관암으로 이루어진 군에서 선택된 것임을 특징으로 하는 방법.
- [청구항 7] (a) 개체에서 분리한 cfDNA (cell free DNA)에 메틸화 민감성 제한효소를 처리하는 단계;

- (b) 각 단편의 서열을 분석하는 단계;
 - (c) 단편의 N-말단으로부터 미리 정해진 길이의 서열 정보를 수득하는 단계;
 - (d) 각 서열 정보의 빈도를 계수하는 단계;
 - (e) cfDNA에서의 암 특이 탈메틸화 마커의 빈도를 산출하여 암으로 판정하는 단계를 포함하는 암 진단 방법.
- [청구항 8] 제7항에 있어서, 상기 개체는 암 진단이 필요한 환자인 것을 특징으로 하는 방법.
- [청구항 9] 제7항에 있어서, 상기 미리 정해진 길이는 상기 cfDNA에서의 암특이 탈메틸화 마커와 동일한 길이인 것을 특징으로 하는 방법.
- [청구항 10] 제7항에 있어서, 상기 cfDNA에서의 암특이 탈메틸화 마커는 5 내지 50개로 이루어진 마커 세트인 것을 특징으로 하는 방법.
- [청구항 11] 암 진단에 필요한 정보를 제공하기 위하여, 개체에서 분리한 cfDNA의 메틸화 민감성 제한효소 단편의 N-말단의 미리 정해진 길이의 서열 정보를 분석하는 방법.
- [청구항 12] N말단이 메틸화 민감성 제한효소의 인식부위의 점착성 말단 (cohesive end)의 서열이며, 25염기 내지 150염기의 서열로 이루어지며, 제1항의 방법에 의해서 선별된 cfDNA에서의 암 특이 탈메틸화 마커.
- [청구항 13] 제12항에 있어서, 상기 점착성 말단의 서열은 ACGTC(서열번호 39), ATCG(서열번호 40), ATCGC(서열번호 41), CCGGA(서열번호 42), CCGGC(서열번호 43), CCGGCC(서열번호 44), CCGGG(서열번호 45), CCGGT(서열번호 46), CCGGY(서열번호 47), CCGGYG(서열번호 48), CG(서열번호 49), CGAA(서열번호 50), CGAT(서열번호 51), CGC(서열번호 52), CGCC(서열번호 53), CGCGC(서열번호 54), CGCGCC(서열번호 55), CGCGT(서열번호 56), CGG(서열번호 57), CGT(서열번호 58), CGTT(서열번호 59), CGWCG(서열번호 60), CGYC(서열번호 61), GCGCC(서열번호 62), GCGCY(서열번호 63), GCGG(서열번호 64), GGCCG(서열번호 65), GGCCGC(서열번호 66), GTACG(서열번호 67), GWCCG(서열번호 68), RYCG(서열번호 69), TCGAC(서열번호 70), TCGAG(서열번호 71) 및 YCGRG(서열번호 72)로 이루어진 군에서 선택되는 것임을 특징으로 하는 암 특이 탈메틸화 마커.