

【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11日(2013.4.11)

【公表番号】特表2012-519003(P2012-519003A)

【公表日】平成24年8月23日(2012.8.23)

【年通号数】公開・登録公報2012-033

【出願番号】特願2011-552196(P2011-552196)

【国際特許分類】

C 1 2 Q 1/68 (2006.01)

C 1 2 N 15/09 (2006.01)

A 6 1 P 15/08 (2006.01)

A 6 1 K 38/00 (2006.01)

A 6 1 K 48/00 (2006.01)

【F I】

C 1 2 Q 1/68 Z N A A

C 1 2 N 15/00 A

A 6 1 P 15/08

A 6 1 K 37/02

A 6 1 K 48/00

【手続補正書】

【提出日】平成25年2月20日(2013.2.20)

【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】

DEFB-126をコードする核酸の部分配列

TCCTACCCCCGTTTC(配列番号:1)

内の個体のDEFB-126対立遺伝子を決定する工程を含む、該個体が不妊症の高いリスクを有するかどうかを判定するための方法であって、該部分配列内の位置6～10における5個の連続するシトシン「CCCC」の存在が正常な生殖能を示し、該部分配列の位置6～10内の3個以下の連続するシトシン「CCC」の存在が不妊症の高い確率を示す、方法。

【請求項2】

前記部分配列が

ATGGCTCCTACCCCCGTTCTCCA(配列番号:2)

であり、該部分配列内の位置11～15における5個の連続するシトシン「CCCC」の存在が正常な生殖能を示し、該部分配列の位置11～15内の3個以下の連続するシトシン「CCC」の存在が不妊症の高い確率を示す、請求項1記載の方法。

【請求項3】

前記個体がヒトである、請求項1記載の方法。

【請求項4】

前記個体が雄性である、請求項1記載の方法。

【請求項5】

前記核酸がDNAである、請求項1記載の方法。

【請求項 6】

前記核酸がRNAである、請求項1記載の方法。

【請求項 7】

DEFB-126をコードする前記核酸が配列番号：4に対して少なくとも95%の配列同一性を共有する、請求項1記載の方法。

【請求項 8】

前記DEFB-126対立遺伝子が、DEFB-126をコードする核酸の部分配列

TCCTACCCCCGTTTC(配列番号 :1)

内の対立遺伝子を識別する一つまたは複数のポリヌクレオチドを使用する增幅反応によって検出される、請求項1記載の方法。

【請求項 9】

前記増幅反応が、ポリメラーゼ連鎖反応(PCR)、鎖置換増幅(SDA)、核酸配列ベース増幅(NASBA)、ローリングサークル増幅(RCA)、T7ポリメラーゼ媒介増幅、T3ポリメラーゼ媒介増幅およびSP6ポリメラーゼ媒介増幅からなる群より選択される、請求項8記載の方法。

【請求項 10】

前記DEFB-126対立遺伝子が、DEFB-126をコードする核酸の部分配列

TCCTACCCCCGTTTC(配列番号 :1)

内の対立遺伝子を識別する一つまたは複数のポリヌクレオチドを使用するハイブリダイゼーションによって検出される、請求項1記載の方法。

【請求項 11】

前記DEFB-126対立遺伝子が、DEFB-126の部分配列を配列決定することによって検出され、該部分配列が、核酸配列

TCCTACCCCCGTTTC(配列番号 :1)

を含む、請求項1記載の方法。

【請求項 12】

前記DEFB-126対立遺伝子が制限酵素断片長多型によって検出される、請求項1記載の方法。

【請求項 13】

前記DEFB-126対立遺伝子が蛍光共鳴エネルギー移動(FRET)によって検出される、請求項1記載の方法。

【請求項 14】

個体から生物学的試料を得る工程、および該試料中のDEFB-126ポリペプチドの存在を決定する工程を含む、該個体が不妊症の高い確率を有するかどうかを判定する方法であって、DEFB-126ポリペプチドの存在が正常な生殖能を示し、DEFB-126ポリペプチドの非存在が不妊症の高い確率を示す方法。

【請求項 15】

配列番号：12に対して少なくとも95%の配列同一性を共有するDEFB-126ポリペプチドが正常な生殖能を示す、請求項14記載の方法。

【請求項 16】

配列番号：6に対して少なくとも95%の配列同一性を共有するDEFB-126ポリペプチドが正常な生殖能を示す、請求項14記載の方法。

【請求項 17】

C末端アミノ酸配列PVSPTG(配列番号：3)を有するDEFB-126ポリペプチドが正常な生殖能を示す、請求項14記載の方法。

【請求項 18】

配列番号：16に対して少なくとも95%の配列同一性を共有するDEFB-126ポリペプチドが

不妊症の高い確率を示す、請求項14記載の方法。

【請求項 19】

$n=1 \sim 50$ であるC末端アミノ酸配列

RFSHWLNIPASVSCSRIPDSLKQRGL(K)_n (配列番号 :18)

を有するDEFB-126ポリペプチドが不妊症の高い確率を示す、請求項14記載の方法。

【請求項 20】

前記DEFB-126ポリペプチドが、該ポリペプチドのC末端に特異的に結合する抗体を使用して決定される、請求項14記載の方法。

【請求項 21】

前記DEFB-126ポリペプチド変異体が、ELISA、免疫沈降、イムノアフィニティークロマトグラフィー、タンパク質アレイ、レクチン結合、等電点電気泳動またはウェスタンプロットによって決定される、請求項20記載の方法。

【請求項 22】

個体が不妊症の高い確率を有するかどうかを判定するためのキットであって、部分配列TCCTACCCCCGTTTC (配列番号 :1)

内の該個体のDEFB-126対立遺伝子を識別する少なくとも一つのポリヌクレオチドと、該部分配列内の位置6～10における5個の連続するシトシン「CCCCC」の存在が正常な生殖能を示すことおよび該部分配列の位置6～10内の3個以下の連続するシトシン「CCC」の存在が不妊症の高い確率を示すことを述べている使用説明書とを含む、キット。

【請求項 23】

個体が不妊症の高い確率を有するかどうかを判定するためのキットであって、DEFB-126ポリペプチドを認識する少なくとも一つの抗体と、DEFB-126ポリペプチドの存在が正常な生殖能を示すことおよびDEFB-126ポリペプチドの非存在が不妊症の高い確率を示すことを述べている使用説明書とを含む、キット。