



SUOMI—FINLAND

(FI)

Patentti- ja rekisterihallitus
Patent- och registerstyrelsen

PATENTTIHAKEMUS—PATENTANSÖKAN
[A] TIIVISTELMÄ—SAMMANDRAG

(11) (21) Patentihakemus - Patentansökan 863474
(51) Kv.lk./Int.Cl.⁴ C 12 N 15/00, C 12 Q 1/68
(22) Hakemispäivä - Ansökningsdag 27.08.86
(23) Alkupäivä - Löpdag
(41) Tullut julkiseksi - Blivit offentlig 27.08.86
PCT/US85/02461
(86) Kv. hakemus - Int. ansökan 28.12.84 US 687087
(30) Etuoikeus - Prioritet

- (71) Hakija/Sökande: Board of Regents, the University of Texas System, 201 West 7th Street, Austin, Texas, USA
- (72) Keksijät/Uppfinnare: 1. Brown, Michael S. 2. Goldstein, Joseph L. 3. Russell, David W.
- (74) Asiamies/Ombud: Kolster
- (54) Keksinnön nimitys/Uppfinningens benämning: Menetelmiä ja koostumuksia perinnöllisen hyperkolesterolemian havaitsemiseksi. Förfaranden och kompositioner för upptäckande av ärftlig hyperkolesterolemi.

(57) Tiivistelmä

Keksintö koskee yhdistelmä-DNA-siirtovektoreita, jotka sisältävät DNA-inserttejä, jotka ovat komplementaarisia joko ihmisen LDL-reseptorigeenille tai sen mRNA-transkriptiotuotteelle. Keksintö koskee myös menetelmiä, joissa käytetään näitä geenikoettimia perinnöllisen hyperkolesterolemian (FH) diagnosoimiseen yksilöstä, jolla epäillään olevan tämä sairaus. Hakemuksessa kuvataan yhdestä tällaisesta yksilöstä, FH274:stä, tehtyä tutkimusta, jossa geneettisen deleetiomutaation yksityiskohdat selvitetään suurella tarkkuudella tätä keksintöä käytäntöön soveltamalla.

(57) Sammandrag

Uppfinningen avser rekombinanta DNA-överföringsvektorer, vilka innehåller DNA-inlägg, vilka är komplementära med antingen människans LDL-receptorgen eller dess mRNA-transkription. Uppfinningen avser även förfaranden, vilka utnyttjar dessa genprober för påvisande av ärftlig hyperkolesterolemi (FH) hos en individ som misstänks lida därav. I ansökningen beskrivs en fallstudie av en dylik individ, FH 274, vari den genetiska deletionsmutationens enskildheter utreds med stor noggrannhet genom tillämpandet av denna uppfinning.