



ФЕДЕРАЛЬНАЯ СЛУЖБА  
ПО ИНТЕЛЛЕКТУАЛЬНОЙ СОБСТВЕННОСТИ

(12) **ЗАЯВКА НА ИЗОБРЕТЕНИЕ**

(21)(22) Заявка: 2012140458/10, 24.02.2011

Приоритет(ы):

(30) Конвенционный приоритет:  
24.02.2010 EP 10382042.9

(43) Дата публикации заявки: 27.03.2014 Бюл. № 9

(85) Дата начала рассмотрения заявки РСТ на  
национальной фазе: 24.09.2012(86) Заявка РСТ:  
EP 2011/000903 (24.02.2011)(87) Публикация заявки РСТ:  
WO 2011/104023 (01.09.2011)

Адрес для переписки:

129090, Москва, ул. Б. Спасская, 25, стр.3, ООО  
"Юридическая фирма Городиский и Партнеры"

(71) Заявитель(и):

УНИВЕРСИТАТ АУТОНОМА ДЕ  
БАРСЕЛОНА (ES),  
ФУНДАСИО ИНСТИТУТ  
ДИНВЕСТИГАСИО ЭН СЬЕНСЬЕС ДЕ  
ЛА САЛУТ ХЕРМАНС ТРИАС И  
ПУХОЛЬ (ES)

(72) Автор(ы):

БЕЙЕР Катрин (ES),  
ДОМИНГО САБАТ Монтсеррат (ES),  
АРИСА ФЕРНАНДЕС Аурелио (ES)(54) **ГЕНЕТИЧЕСКИЙ МАРКЕР ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ ДЕМЕНЦИИ С ТЕЛЬЦАМИ ЛЕВИ**

## (57) Формула изобретения

1. Способ диагностики деменции с тельцами Леви *in vitro*, который включает определение в биологическом образце субъекта генотипа следующих изменений в гене бутирилхолинэстеразы (BChE) или полиморфизмов в разбалансированной связи:

полиморфного сайта в положении 68974, зарегистрированного в NCBI под номером доступа NG\_009031 (то есть положение 934 в SEQ ID NO:28); и

области политимина в положениях 4780-4786, зарегистрированной в NCBI под номером доступа NG 009031 (то есть положения 4780-4786 в SEQ ID NO:1).

2. Способ по п.1, который включает определение генотипа:

полиморфного сайта в положении 68974, зарегистрированного в NCBI под номером доступа NG 009031 (то есть положение 934 в SEQ ID NO:28); и

области политимина в положениях 4780-4786, зарегистрированной в NCBI под номером доступа NG\_009031 (то есть положения 4780-4786 в SEQ ID NO:1).

3. Способ по любому из пп.1 и 2, который дополнительно включает определение генотипа следующих изменений в гене BChE или полиморфизмов в разбалансированной связи:

полиморфного сайта в положении 3687,

полиморфного сайта в положении 4206 и

полиморфного сайта в положении 4443; указанные положения приведены со ссылкой на регистрацию в NCBI под номером доступа NG\_009031 (то есть соответственно

положения 3687, 4206 и 4443 в SEQ ID NO:1).

4. Способ по п.3, который включает определение генотипа: полиморфного сайта в положении 3687, полиморфного сайта в положении 4206 и полиморфного сайта в положении 4443; указанные положения приведены со ссылкой на регистрацию в NCBI под номером доступа NG\_009031 (то есть соответственно положения 3687, 4206 и 4443 в SEQ ID NO:1).

5. Способ по любому из пп.1 и 2, в котором генотип представляет собой: семь тиминов в положениях 4780-4786 для обоих аллелей, гуанин для одного аллеля и аденин для другого аллеля в положении 68974, при этом указанный генотип является показателем деменции с тельцами Леви и позволяет отличить деменцию с тельцами Леви от болезни Альцгеймера.

6. Способ по п.3, в котором генотип представляет собой: аденин для одного аллеля в положении 68974; восемь тиминов для одного аллеля в положениях 4780-4786; аденин для обоих аллелей в положении 3687; аденин для одного аллеля и гуанин для другого аллеля в положении 4206; и цитозин для обоих аллелей в положении 4443; при этом указанный генотип является показателем деменции с тельцами Леви и позволяет отличить деменцию с тельцами Леви от болезни Альцгеймера.

7. Способ по п.3, в котором генотип представляет собой: аденин для одного аллеля и гуанин для другого аллеля в положении 68974; семь тиминов для обоих аллелей в положениях 4780-4786; аденин для обоих аллелей в положении 3687; аденин для обоих аллелей в положении 4206; и цитозин для одного аллеля в положении 4443; при этом указанный генотип является показателем деменции с тельцами Леви и позволяет отличить деменцию с тельцами Леви от болезни Альцгеймера.

8. Способ по п.1, в котором генотип определяют одним из методов, выбираемым из группы, включающей мультиплексную ПЦР со специфичным праймером и последующим обнаружением, мультиплексное аллельспецифическое удлинение праймера, метод на основе микроматрицы и динамическую аллельспецифическую гибридизацию.

9. Способ по п.8, в котором генотип определяют путем амплификации при помощи мультиплексной ПЦР со специфичным праймером и последующим обнаружением.

10. Способ по п.1, в котором биологический образец является пробой крови.

11. Набор для выполнения способа по любому из пп.1-10, который включает соответствующее средство для определения генотипа изменений в гене BChE.

12. Набор по п.11, который включает соответствующее средство для выполнения мультиплексной ПЦР со специфичным праймером.

13. Применение набора по любому из пп.11 и 12 для диагностики деменции с тельцами Леви.

14. Применение полиморфного сайта в положении 68974, зарегистрированного в NCBI под номером доступа NG\_009031 (то есть положение 934 в SEQ ID NO:28), в комбинации с одним или несколькими изменениями в гене BChE, выбираемыми из группы, состоящей из области политимина в положениях 4780-4786, полиморфного сайта в положении 3687, полиморфного сайта в положении 4206 и полиморфного сайта в положении 4443, в качестве маркера для диагностики деменции с тельцами Леви; указанные положения приведены со ссылкой на регистрацию в NCBI под номером доступа NG\_009031 (то есть соответственно положения 3687, 4206, 4443 и 4780-4786 в SEQ ID NO:1).

15. Применение по п. 14, в котором полиморфный сайт в положении 68974 использован в комбинации с областью политимина в положениях 4780-4786.

16. Применение по п. 14, в котором полиморфный сайт в положении 68974 использован в комбинации с областью политимина в положениях 4780-4786, полиморфным сайтом в положении 3687, полиморфным сайтом в положении 4206 и полиморфным сайтом в положении 4443.

RU 2012140458 A

RU 2012140458 A