

【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17年12月22日(2005.12.22)

【公表番号】特表2002-514923(P2002-514923A)

【公表日】平成14年5月21日(2002.5.21)

【出願番号】特願平11-503392

【国際特許分類第7版】

C 1 2 N 15/09

A 0 1 K 67/027

A 6 1 K 38/00

A 6 1 P 25/14

A 6 1 P 43/00

C 0 7 K 14/47

C 0 7 K 16/18

C 1 2 N 1/15

C 1 2 N 1/19

C 1 2 N 1/21

C 1 2 N 5/10

C 1 2 P 21/08

C 1 2 Q 1/68

G 0 1 N 33/53

G 0 1 N 33/566

//(C 1 2 P 21/08

C 1 2 R 1:91)

【F I】

C 1 2 N 15/00 Z N A A

A 0 1 K 67/027

A 6 1 P 25/14

A 6 1 P 43/00 1 1 1

C 0 7 K 14/47

C 0 7 K 16/18

C 1 2 N 1/15

C 1 2 N 1/19

C 1 2 N 1/21

C 1 2 P 21/08

C 1 2 Q 1/68 A

G 0 1 N 33/53 M

G 0 1 N 33/566

C 1 2 N 5/00 A

A 6 1 K 37/02

C 1 2 P 21/08

C 1 2 R 1:91

【手続補正書】

【提出日】平成17年6月17日(2005.6.17)

【手続補正1】

【補正対象書類名】明細書

【補正対象項目名】補正の内容のとおり

【補正方法】変更

【補正の内容】

手 続 補 正 書

平成17年6月1



特許庁長官 殿

1. 事件の表示

平成11年特許願第503392号

2. 補正をする者

事件との関係 特許出願人

住 所 アメリカ合衆国 マサチューセッツ 02114
ボストン, フルート ストリート 55

名 称 ザ ジェネラル ホスピタル コーポレーション

3. 代理人

居 所 ☎540-6591 大阪府中央区大手前1丁目7番31号
OMMビル5階 私書箱26号 細田国際特許事務所
TEL 06(6910)6733

氏 名 (9583) 弁理士 細田 芳徳



4. 補正対象書類名

(1) 明細書

5. 補正対象項目名

(1) 特許請求の範囲

6. 補正の内容

(1) 別紙のとおり、特許請求の範囲を訂正する。

以上



[別紙]

請求の範囲

1. (a) 配列番号：2又は4の全アミノ酸配列を含有してなるトルシンポリペプチドをコードするヌクレオチド配列；
(b) ATCC寄託番号98454又は98455に含まれるポリヌクレオチドクローンによりコードされる全アミノ酸配列を含有してなるトルシンポリペプチドをコードするヌクレオチド配列；並びに
(c) (a)又は(b)のヌクレオチド配列のいずれかに相補的なヌクレオチド配列、
からなる群より選ばれる配列と少なくとも90%同一であるポリヌクレオチド配列を含有してなる、単離された核酸分子。
2. 分子が、配列番号：1又は配列番号：3に記載の核酸配列を含有してなる、請求項1記載の単離された核酸分子。
3. 分子が、配列番号：2又は4に記載の全アミノ酸配列を含有してなるポリペプチドをコードするものである、請求項1記載の単離された核酸分子。
4. トルシンポリペプチドをコードするヌクレオチド配列が、ATCC寄託番号98454又は98455に含まれるポリヌクレオチドクローンによりコードされる全アミノ酸配列を含有してなる、請求項1記載の単離された核酸分子。
5. トルシンタンパク質をコードするRNA又はDNAに特異的にハイブリダイズする10～50個のヌクレオチドからなり、請求項1記載のヌクレオチド配列由来の、少なくとも10個の連続したヌクレオチドからなるヌクレオチド配列であるか、又はそれに相補的である、単離された核酸分子。

6. (a) 試料を、請求項 5 記載の核酸分子と、ハイブリダイゼーションが生ずるような条件下で接触させる工程、並びに
- (b) トルシン核酸に結合した前記分子の存在を検出する工程、を含む、試料中のトルシン核酸の検出方法。
7. 内部に請求項 5 記載の核酸分子が配置されている少なくとも 1 つの容器手段を含有してなる、試料中のトルシン核酸の存在を検出するためのキット。
8. 5' から 3' に、宿主細胞で転写を開始するのに有効なプロモーターと、請求項 1 記載の核酸分子とを含有してなる組換え核酸分子。
9. ベクターと請求項 1 記載の核酸分子とを含む組換え核酸分子。
10. 請求項 8 記載の組換え核酸分子を含む細胞。
11. 請求項 8 記載の組換え核酸分子を含む非ヒト生物。
12. (a) 配列番号：2 又は 4 の全アミノ酸配列を有するトルシンポリペプチドのアミノ酸配列；
- (b) ATCC 寄託番号 98454 又は 98455 に含まれる cDNA クローンによりコードされる全アミノ酸配列を有するトルシンポリペプチドのアミノ酸配列；並びに
- (c) (a) または (b) のいずれかのポリペプチドのエピトープ部分のアミノ配列、
- からなる群より選ばれる配列と少なくとも 90% 同一であるアミノ酸配列を有する、精製されたトルシンポリペプチド。
13. 請求項 12 のポリペプチドと担体とを含有してなる組成物。

14. 請求項12のポリペプチドに特異的結合親和性を有する抗体。

15. (a) 試料を、請求項14記載の抗体と、免疫複合体が形成されるような条件下で接触させる工程；並びに

(b) 前記ポリペプチドに結合した前記抗体の存在を検出する工程、を含む、試料中のトルシンの検出方法。

16. (a) 請求項14記載の抗体を含む第1容器手段、並びに

(b) 前記モノクローナル抗体の結合パートナーと標識とを含有してなるコンジュゲートを含む第2容器手段、を含有してなる診断用キット。

17. 請求項14記載のモノクローナル抗体を産生するハイブリーマ。

18. (a) 候補薬物又はリガンドを請求項12記載のポリペプチドを産生する細胞と接触させる工程；並びに

(b) 前記接触により仲介される生物学的活性を評価する工程、を含む、トルシンの候補薬物又はリガンドを評価するためのバイオアッセイ。

19. (a) 患者から採取された試料におけるGAGGAG領域（配列番号：5のヌクレオチドの位置946～951）を検出する工程を含む、前記試料中のトルシンA核酸の特性を評価する工程；並びに

(b) 患者における捻転ジストニアの発症の存在又は素因を診断する工程、ここで、前記GAGGAG領域にGAGが存在しないことは、捻転ジストニアの発症の存在又は素因を示す、を含む、患者における捻転ジストニアの発症の存在又は素因の診断方法。

20. 配列番号：5のヌクレオチド位置946～951の少なくとも1つの変異を検出する工程を含み、変異がグルタミン酸の欠失を生じ、変異の存在がジストニア障害の

存在を示す、ヒトにおけるジストニア障害の存在の診断方法。

21. 変異が配列番号：5のヌクレオチド946～948の欠失である請求項20記載の方法。

22. 変異が配列番号：5のヌクレオチド949～951の欠失である請求項20記載の方法。

23. a) 配列番号：5のヌクレオチド位置946～951の少なくとも1つの変異について配列番号：5を含むジストニア遺伝子を含む生物学的試験試料を分析する工程、ここで変異はグルタミン酸の欠失を生じる；

b) 生物学的試料の分析の結果と対照試料の分析の結果とを比較する工程、ここで対照試料は変異を有さないジストニア遺伝子を含む；および

c) 対照試料中に変異が存在しないことと比較して試験試料中の変異の有無を決定する工程、

を含み、試験試料中の変異の存在がジストニア障害の存在を示す、生物学的試料中の核酸の変異の有無を決定する方法。

24. 変異が配列番号：5のヌクレオチド946～948の欠失である請求項23記載の方法。

25. 変異が配列番号：5のヌクレオチド949～951の欠失である請求項23記載の方法。

26. 分析する工程が、DYT1遺伝子の領域を増幅することができるオリゴヌクレオチドプライマーを用いて核酸増幅反応を行うことをさらに含み、増幅領域が配列番号：5の位置946～951のヌクレオチドを含む、請求項23記載の方法。

27. a) ヒトから得られた生物学的試験試料と、少なくとも配列番号：5の断片、

又は配列番号：5の相補体を含む核酸プローブとを接触させる工程、ここで核酸プローブは配列番号：5のヌクレオチド位置946～951の少なくとも1つの変異を検出し、変異がグルタミン酸の欠失を生じる；

b) 生物学的試験試料および核酸プローブをハイブリダイゼーションに適切な条件下で維持する工程；

c) 生物学的試験試料と核酸プローブとの間のハイブリダイゼーションを検出する工程；および

d) ヒト由来の生物学的試験試料中のハイブリダイゼーションと対照試料とを比較する工程、

を含み、対照試料と比較した、生物学的試験試料と核酸プローブとの間のハイブリダイゼーションの存在がヒトにおけるジストニア障害の存在を示す、ヒトにおけるジストニア障害の存在を決定する方法。

28. 核酸断片が標識される請求項27記載の方法。

29. 標識が蛍光標識、放射標識、又は酵素標識を含む請求項28記載の方法。

30. a) 配列番号：5を含む核酸を含む生物学的試験試料を、ヌクレオチド位置946～951の少なくとも1つの変異について分析する工程、ここで変異がグルタミン酸の欠失を生じる；

b) 生物学的試料の分析の結果と対照試料の分析の結果とを比較する工程、ここで対照試料は変異を有さない配列番号：5を含む；および

c) 対照試料中に変異が存在しないことと比較して試験試料中の変異の有無を決定する工程、

を含み、対照試料中に変異が存在しないことと比較した試験試料中の変異の存在が変異の存在を示す、配列番号：5を含む生物学的試料中の核酸の変異の有無を検出する方法。

31. 変異が配列番号：5の位置949～951のヌクレオチドの欠失である請求項30記載の方法。

32. 変異が配列番号：5 の位置 946～948 のヌクレオチドの欠失である請求項
30 記載の方法。