



(19)  
Bundesrepublik Deutschland  
Deutsches Patent- und Markenamt

(10) **DE 06 801 706 T1** 2009.07.30

(12)

## Veröffentlichung der Patentansprüche

der europäischen Patentanmeldung mit der  
(97) Veröffentlichungsnummer: **1 945 803**  
in deutscher Übersetzung (Art. II § 2 Abs. 1 IntPatÜG)  
(86) PCT-Aktenzeichen: **PCT/US2006/032100**  
(96) Europäisches Aktenzeichen: **06 801 706.0**  
(87) PCT-Veröffentlichungs-Nr.: **WO 2007/022335**  
(86) PCT-Anmeldetag: **16.08.2006**  
(87) Veröffentlichungstag  
der PCT-Anmeldung: **22.02.2007**  
(97) Veröffentlichungstag  
der europäischen Anmeldung: **23.07.2008**  
(46) Veröffentlichungstag der Patentansprüche  
in deutscher Übersetzung: **30.07.2009**

(51) Int Cl.<sup>8</sup>: **C12Q 1/68** (2006.01)

(30) Unionspriorität:  
**708589 P**      **16.08.2005**      **US**

(71) Anmelder:  
**Merlogen, LLC, College Station, Tex., US**

(74) Vertreter:  
**HOFFMANN & EITL, 81925 München**

(72) Erfinder:  
**Murphy, Keith E., College Station, Tex., US; Clark,  
Leigh Anne, College Station, Tex., US; Wahl,  
Jacquelyn, Snook, Tex., US; Rees, Christine,  
Magnolia, Tex., US**

Die folgenden Angaben sind den vom Anmelder eingereichten Unterlagen entnommen

(54) Bezeichnung: **VERFAHREN ZUR IDENTIFIZIERUNG DES MERLE-GENS**

(57) Hauptanspruch: Verfahren zur Identifizierung von Individuen mit Mutationen im SILV-Gen, umfassend:  
(a) Erhalten einer biologischen Probe aus einem Hund oder Menschen; und  
(b) Analysieren der biologischen Probe auf Mutationen innerhalb des SILV-Gens oder humanen Äquivalents.

**Patentansprüche**

1. Verfahren zur Identifizierung von Individuen mit Mutationen im SILV-Gen, umfassend:

- (a) Erhalten einer biologischen Probe aus einem Hund oder Menschen; und
- (b) Analysieren der biologischen Probe auf Mutationen innerhalb des SILV-Gens oder humanen Äquivalents.

2. Verfahren gemäss Anspruch 1, worin der Organismus ein Merle-Allel aufweist.

3. Verfahren gemäss Anspruch 2, worin das Merle-Allel SEQ ID NO: 25 oder eine Sequenz ist, die mit dieser unter stringenten Bedingungen hybridisiert.

4. Verfahren gemäss Anspruch 1, worin der Hund ein kryptisches Merle-Allel aufweist.

5. Verfahren gemäss Anspruch 4, worin das kryptische Merle-Allel SEQ ID NO: 34, 35 oder 36 oder eine Sequenz ist, die mit dieser unter stringenten Bedingungen hybridisiert.

6. Verfahren gemäss Anspruch 1, worin die biologische Probe eine Zelle oder ein Gewebe, erhalten aus einem Hund, ist, die/das genomische DNA enthält.

7. Verfahren gemäss Anspruch 1, worin die biologische Probe mittels Durchführung von PCR unter Verwendung von genomischer DNA als Templat und Polyacrylamid-Gelelektrophorese analysiert wird.

8. Verfahren gemäss Anspruch 1 zum Sichten eines Menschen auf Defekte in dem analogen Humangen.

9. Verfahren gemäss Anspruch 8, worin der Mensch Kinder mit auditiven oder visuellen Defekten erzeugt hat oder dem Risiko unterliegt, Kinder mit auditiven oder visuellen Defekten zu erzeugen.

10. Verfahren zum Identifizieren eines Gens, das auditive oder visuelle Defekte in einem Menschen verursacht, umfassend das Erhalten von Proben aus von WS2 betroffenen Patienten und normalen Individuen, und sequenzieren der DNA, um jedwede Nonsense-, Missense-, Insertions-, Deletions- oder Splemation in den Proben in einer zu dem SILV-Gen analogen Region zu identifizieren, die in den von WS2 betroffenen Patienten, jedoch nicht in normalen Individuen vorkommt.

11. SEQ ID NO: 25 oder eine Sequenz, die mit dieser unter stringenten Bedingungen hybridisiert.

12. SEQ ID NO: 34, 35 oder 36 oder eine Sequenz, die mit dieser unter stringenten Bedingungen

hybridisiert.

13. Kit zum Sichten eines Hundes oder Menschen auf das Vorliegen des Merle-Gens oder analoger Defekte in einem Humangen, umfassend SEQ ID NO: 25 oder eine Sequenz, die mit dieser unter stringenten Bedingungen hybridisiert, und Reagenzien zur Bestimmung des Vorliegens des Merle-Gens oder eines analogen Humangens in einer aus einem Hund oder Menschen erhaltenen Probe.

14. Kit zum Sichten eines Hundes oder Menschen auf das Vorliegen des Merle-Gens oder analoger Defekte in einem Humangen, umfassend SEQ ID NO: 25 oder eine Sequenz, die mit dieser unter stringenten Bedingungen hybridisiert, und Reagenzien zur Bestimmung des Vorliegens des Merle-Gens oder eines analogen Humangens in einer aus einem Hund oder Menschen erhaltenen Probe.

15. Kit zum Sichten eines Hundes oder Menschen auf das Vorliegen des kryptischen Merle-Gens oder analoger Defekte in einem Humangen, umfassend SEQ ID NO: 34, 35 oder 36 oder eine Sequenz, die mit dieser unter stringenten Bedingungen hybridisiert, und Reagenzien zur Bestimmung des Vorliegens des kryptischen Merle-Gens in einer aus einem Hund oder Menschen erhaltenen Probe.

Es folgt kein Blatt Zeichnungen