

【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】令和2年6月18日(2020.6.18)

【公表番号】特表2019-516375(P2019-516375A)  
 【公表日】令和1年6月20日(2019.6.20)  
 【年通号数】公開・登録公報2019-023  
 【出願番号】特願2018-560186(P2018-560186)  
 【国際特許分類】

C 1 2 Q 1/6827 (2018.01)  
 G 0 1 N 33/53 (2006.01)  
 C 1 2 Q 1/6883 (2018.01)  
 C 1 2 Q 1/686 (2018.01)  
 C 1 2 N 15/09 (2006.01)  
 C 1 2 Q 1/6825 (2018.01)  
 A 6 1 K 45/00 (2006.01)  
 A 6 1 P 1/04 (2006.01)  
 A 6 1 K 39/395 (2006.01)

【F I】

C 1 2 Q 1/6827 Z N A Z  
 G 0 1 N 33/53 M  
 C 1 2 Q 1/6883 Z  
 C 1 2 Q 1/686 Z  
 C 1 2 N 15/09 Z  
 C 1 2 Q 1/6825 Z  
 A 6 1 K 45/00  
 A 6 1 P 1/04  
 A 6 1 K 39/395 D  
 A 6 1 K 39/395 N

【手続補正書】  
 【提出日】令和2年5月7日(2020.5.7)  
 【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】

被験体から得られるサンプルにおいて検出される、核位置46338729(pos\_hg19)においてGアレルを含むrs918490上の一塩基多型(SNP)、核位置27150599(pos\_hg19)においてAアレルを含むrs911186上のSNP、核位置74456477(pos\_hg19)においてAアレルを含むrs13854657上のSNP、核位置113083439(pos\_hg19)においてAアレルを含むrs10745330上のSNP、核位置36473784(pos\_hg19)においてAアレルを含むrs11600757上のSNP、および/または核位置40293463(pos\_hg19)においてGアレルを含むrs137956上のSNPの存在を含む遺伝子型を有する被験体の炎症性腸疾患(IBD)の処置のための治療剤を含む組成物。

【請求項2】

核位置 1 0 6 1 0 6 3 5 3 ( p o s \_ h g 1 9 ) においてCアレルを含む r s 1 0 0 1 0 3 2 5 上の SNP、核位置 1 2 8 3 9 0 0 6 9 ( p o s \_ h g 1 9 ) においてAアレルを含む r s 7 1 2 0 8 2 2 上の SNP、核位置 1 2 8 3 8 0 9 7 4 ( p o s \_ h g 1 9 ) においてAアレルを含む r s 1 1 2 2 1 3 3 2 上の SNP、核位置 3 9 9 6 8 1 8 8 ( p o s \_ h g 1 9 ) においてAアレルを含む r s 6 0 7 2 3 4 3 上の SNP、核位置 9 2 2 6 4 4 1 0 ( p o s \_ h g 1 9 ) においてAアレルを含む r s 2 2 8 2 9 7 8 上の SNP、核位置 2 5 3 2 8 5 6 7 ( p o s \_ h g 1 9 ) においてGアレルを含む r s 2 6 9 0 1 1 0 上の SNP、核位置 1 0 7 2 6 0 8 5 6 ( p o s \_ h g 1 9 ) においてAアレルを含む r s 2 8 0 8 上の SNP、核位置 7 0 0 5 9 1 5 ( p o s \_ h g 1 9 ) においてGアレルを含む r s 3 7 8 5 7 9 4 上の SNP、および / または核位置 3 2 5 1 7 4 3 1 ( p o s \_ h g 1 9 ) においてAアレルを含む r s 9 6 0 9 4 2 9 上の SNP が、被験体から得られるサンプルにおいて検出される、請求項 1 に記載の組成物。

【請求項 3】

少なくとも 2 つの SNP が被験体から得られるサンプルにおいて検出され、前記少なくとも 2 つの SNP は、核位置 4 6 3 3 8 7 2 9 ( p o s \_ h g 1 9 ) においてGアレルを含む r s 9 1 8 4 9 0 上の SNP および核位置 2 7 1 5 0 5 9 9 ( p o s \_ h g 1 9 ) においてAアレルを含む r s 9 1 1 1 8 6 上の SNP を含む、請求項 1 に記載の組成物。

【請求項 4】

少なくとも 3 つの SNP が被験体から得られるサンプルにおいて検出され、前記少なくとも 3 つの SNP は、核位置 4 6 3 3 8 7 2 9 ( p o s \_ h g 1 9 ) においてGアレルを含む r s 9 1 8 4 9 0 上の SNP、核位置 2 7 1 5 0 5 9 9 ( p o s \_ h g 1 9 ) においてAアレルを含む r s 9 1 1 1 8 6 上の SNP、および核位置 7 4 4 5 6 4 7 7 ( p o s \_ h g 1 9 ) においてAアレルを含む r s 1 3 8 5 4 6 5 7 上の SNP を含む、請求項 1 に記載の組成物。

【請求項 5】

SNP は、

( a ) 核位置 4 6 3 3 8 7 2 9 ( p o s \_ h g 1 9 ) 上のGアレル、核位置 2 7 1 5 0 5 9 9 ( p o s \_ h g 1 9 ) 上のAアレル、核位置 7 4 4 5 6 4 7 7 ( p o s \_ h g 1 9 ) 上のAアレル、核位置 1 1 3 0 8 3 4 3 9 ( p o s \_ h g 1 9 ) 上のAアレル、核位置 3 6 4 7 3 7 8 4 ( p o s \_ h g 1 9 ) 上のAアレル、および / または核位置 4 0 2 9 3 4 6 3 ( p o s \_ h g 1 9 ) 上のGアレルにハイブリダイズ可能なオリゴヌクレオチドプローブとサンプルを接触させ、および

( b ) オリゴヌクレオチドプローブと核位置 4 6 3 3 8 7 2 9 ( p o s \_ h g 1 9 ) 上のGアレル、核位置 2 7 1 5 0 5 9 9 ( p o s \_ h g 1 9 ) 上のAアレル、核位置 7 4 4 5 6 4 7 7 ( p o s \_ h g 1 9 ) 上のAアレル、核位置 1 1 3 0 8 3 4 3 9 ( p o s \_ h g 1 9 ) 上のAアレル、核位置 3 6 4 7 3 7 8 4 ( p o s \_ h g 1 9 ) 上のAアレル、および / または核位置 4 0 2 9 3 4 6 3 ( p o s \_ h g 1 9 ) 上のGアレルとの間のアレル特異的ハイブリダイゼーション複合体を検出する、ことにより、被験体から得られるサンプルにおいて検出される、請求項 1 に記載の組成物。

【請求項 6】

治療剤は抗腫瘍壊死因子リガンドスーパーファミリーメンバー 1 5 ( T L 1 A ) 治療剤である、請求項 1 に記載の組成物。

【請求項 7】

抗 - T L 1 A 治療剤は、抗 - T L 1 A 抗体または抗原結合フラグメントである、請求項 6 に記載の組成物。

【請求項 8】

治療剤は、抗腫瘍壊死因子 ( T N F ) 治療剤である、請求項 1 に記載の組成物。

【請求項 9】

I B D は、クローン病 ( C D ) または潰瘍性大腸炎 ( U D ) である、請求項 1 に記載の組成物。

## 【請求項10】

被験体が炎症性腸疾患（IBD）を患うリスクの指標として一塩基多型（SNP）の存在または不在を使用するための方法であって、該方法は、

（a）被験体からのサンプルを、核位置46338729（pos\_hg19）においてGアレルを含むrs918490上のSNP、核位置27150599（pos\_hg19）においてAアレルを含むrs911186上のSNP、核位置74456477（pos\_hg19）においてAアレルを含むrs13854657上のSNP、核位置113083439（pos\_hg19）においてAアレルを含むrs10745330上のSNP、核位置36473784（pos\_hg19）においてAアレルを含むrs11600757上のSNP、および/または核位置40293463（pos\_hg19）においてGアレルを含むrs137956上のSNPを含む遺伝子型の存在または不在を決定するために適合するアッセイにさらず工程と、

（b）遺伝子型の存在を検出する工程と、

（c）リスクの指標として機能する（b）で検出された遺伝子型の存在に基づいて、被験体はIBDを患うリスクがあると同定する工程と、を含む方法。

## 【請求項11】

工程（a）および（b）は、

（d）核位置46338729（pos\_hg19）上のGアレル、核位置27150599（pos\_hg19）上のAアレル、核位置74456477（pos\_hg19）上のAアレル、核位置113083439（pos\_hg19）上のAアレル、核位置36473784（pos\_hg19）上のAアレル、および/または核位置40293463（pos\_hg19）上のGアレルに対して特異的なオリゴヌクレオチドプローブとサンプルを接触させる工程と、

（e）オリゴヌクレオチドプローブと核位置46338729（pos\_hg19）上のGアレル、核位置27150599（pos\_hg19）上のAアレル、核位置74456477（pos\_hg19）上のAアレル、核位置113083439（pos\_hg19）上のAアレル、核位置36473784（pos\_hg19）上のAアレル、および/または核位置40293463（pos\_hg19）上のGアレルとの間のアレル特異的ハイブリダイゼーション複合体を生成する工程と、

（f）アレル特異的ハイブリダイゼーション複合体を検出する際に、遺伝子型の存在を検出する工程と、

（g）アレル特異的ハイブリダイゼーション複合体を検出しない際には、遺伝子型の存在を検出しない工程、によって実行される、請求項10に記載の方法。

## 【請求項12】

工程（a）は、遺伝子型同定アッセイ、ポリメラーゼ連鎖反応（PCR）、逆転写PCR、定量PCR、マイクロアレイ、DNA配列決定、および/またはRNA配列決定によって実行される、請求項10に記載の方法。

## 【請求項13】

遺伝子型は、核位置106106353（pos\_hg19）においてCアレルを含むrs10010325上のSNP、核位置128390069（pos\_hg19）においてAアレルを含むrs7120822上のSNP、核位置128380974（pos\_hg19）においてAアレルを含むrs11221332上のSNP、核位置39968188（pos\_hg19）においてAアレルを含むrs6072343上のSNP、核位置92264410（pos\_hg19）においてAアレルを含むrs2282978上のSNP、核位置25328567（pos\_hg19）においてGアレルを含むrs2690110上のSNP、核位置107260856（pos\_hg19）においてAアレルを含むrs2808上のSNP、核位置7005915（pos\_hg19）においてGアレルを含むrs3785794上のSNP、および/または核位置32517431（pos\_hg19）においてAアレルを含むrs9609429上のSNPをさらに含む、請求項10に記載の方法。

**【請求項14】**

遺伝子型は、核位置46338729 (pos\_hg19)においてGアレルを含むrs918490上のSNPおよび核位置27150599 (pos\_hg19)においてAアレルを含むrs911186上のSNPをさらに含む、請求項10に記載の方法。

**【請求項15】**

IBDは、クローン病(CD)または潰瘍性大腸炎(UD)である、請求項10に記載の方法。