

【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3年11月25日(2021.11.25)

【公表番号】特表2021-501601(P2021-501601A)

【公表日】令和3年1月21日(2021.1.21)

【年通号数】公開・登録公報2021-003

【出願番号】特願2020-542053(P2020-542053)

【国際特許分類】

C 1 2 N	15/12	(2006.01)
C 1 2 N	15/63	(2006.01)
C 1 2 N	5/10	(2006.01)
C 1 2 Q	1/6883	(2018.01)
C 1 2 Q	1/6869	(2018.01)
C 0 7 K	14/47	(2006.01)
C 1 2 N	15/09	(2006.01)
A 6 1 P	17/00	(2006.01)
A 6 1 P	17/06	(2006.01)
A 6 1 K	45/00	(2006.01)
A 6 1 K	31/07	(2006.01)
A 6 1 K	31/59	(2006.01)
A 6 1 K	31/60	(2006.01)
A 6 1 K	31/202	(2006.01)
A 6 1 K	31/57	(2006.01)
A 6 1 K	31/37	(2006.01)
A 6 1 K	31/519	(2006.01)
A 6 1 K	38/13	(2006.01)
A 6 1 K	39/395	(2006.01)
G 0 1 N	33/53	(2006.01)
G 0 1 N	33/543	(2006.01)

【F I】

C 1 2 N	15/12	Z N A
C 1 2 N	15/63	Z
C 1 2 N	5/10	
C 1 2 Q	1/6883	Z
C 1 2 Q	1/6869	Z
C 0 7 K	14/47	
C 1 2 N	15/09	Z
A 6 1 P	17/00	
A 6 1 P	17/06	
A 6 1 K	45/00	
A 6 1 K	31/07	
A 6 1 K	31/59	
A 6 1 K	31/60	
A 6 1 K	31/202	
A 6 1 K	31/57	
A 6 1 K	31/37	
A 6 1 K	31/519	
A 6 1 K	38/13	
A 6 1 K	39/395	D

A 6 1 K	39/395	N
G 0 1 N	33/53	D
G 0 1 N	33/543	5 4 5 A

【手続補正書】

【提出日】令和3年10月14日(2021.10.14)

【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】

配列番号8による79位に対応する位置でトランケートされたコルヌリンタンパク質をコードする核酸配列を含むcDNA。

【請求項2】

前記コルヌリンタンパク質が、配列番号8による69位に対応する位置にシステインを含む、請求項1に記載のcDNA。

【請求項3】

前記コルヌリンタンパク質が、配列番号8による69～76位、78位、及び79位に対応する位置のいずれか1つに、野生型コルヌリンタンパク質と比較して異なるアミノ酸を含む、請求項1または請求項2に記載のcDNA。

【請求項4】

前記コルヌリンタンパク質が、配列番号8による69～79位に対応する位置に、配列番号10のアミノ酸配列を含む、請求項1または請求項2に記載のcDNA。

【請求項5】

前記コルヌリンタンパク質が、配列番号10によるアミノ酸配列を含む、請求項1に記載のcDNA。

【請求項6】

前記cDNAが、配列番号6による205位に対応する位置にチミンを含む、請求項1～5のいずれか1項に記載のcDNA。

【請求項7】

前記cDNAが、配列番号6を含む、請求項6に記載のcDNA。

【請求項8】

皮膚障害または皮膚障害の発症リスクを有するヒト対象を識別するための方法であって、前記対象から得られた試料中の、

機能喪失コルヌリンタンパク質、及び／または

機能喪失コルヌリンタンパク質をコードする核酸分子の存在または非存在を検知することを含み、

前記機能喪失コルヌリンタンパク質及び／または前記機能喪失コルヌリンタンパク質をコードする前記核酸分子の存在が、前記対象が皮膚障害または皮膚障害の発症リスクを有することを示す、前記方法。

【請求項9】

前記皮膚障害が、乾癬、湿疹、またはアトピー性皮膚炎である、請求項8に記載の方法。

【請求項10】

前記機能喪失コルヌリンタンパク質が、トランケート型コルヌリンタンパク質である、請求項8または9に記載の方法。

【請求項11】

前記機能喪失コルヌリンタンパク質が、配列番号8による69位に対応する位置にシス

テインを含む、請求項8～10のいずれか1項に記載の方法。

【請求項12】

前記機能喪失コルヌリンタンパク質が、配列番号8による69位に対応する位置にシステインを含み、かつ配列番号8による79位に対応する位置でトランケートされている、請求項8～11のいずれか1項に記載の方法。

【請求項13】

前記トランケート型コルヌリンタンパク質が、配列番号8による69～76位、78位、及び79位に対応する位置のいずれか1つに、野生型コルヌリンタンパク質と比較して異なるアミノ酸を含む、請求項12（ただし、請求項10を引用する部分に限る）に記載の方法。

【請求項14】

前記トランケート型コルヌリンタンパク質が、配列番号8による69～79位に対応する位置に、配列番号10のアミノ酸配列を含む、請求項12または請求項13（ただし、請求項10を引用する部分に限る）に記載の方法。

【請求項15】

前記試料中の前記機能喪失コルヌリンタンパク質の存在または非存在が、前記機能喪失コルヌリンタンパク質に対して特異的な抗体を用いて検知される、請求項8～14のいずれか1項に記載の方法。

【請求項16】

前記機能喪失コルヌリンタンパク質が、配列番号8を含む、請求項8～15のいずれか1項に記載の方法。

【請求項17】

前記試料中の前記機能喪失コルヌリンタンパク質をコードする前記核酸分子の存在または非存在が、配列番号8による69位に対応する位置におけるシステインをコードするコドンを作るフレームシフト突然変異が前記核酸分子中にあるかどうかを判定することによって検知される、請求項8～14のいずれか1項に記載の方法。

【請求項18】

ヒト対象の皮膚障害の発症リスクを検知するためのインビトロ方法であって、

前記ヒト対象から得られた機能喪失コルヌリンタンパク質をコードする核酸分子を検知すること、及び／または

前記ヒト対象から得られた機能喪失コルヌリンタンパク質を検知すること、及び、

前記対象が前記皮膚障害の1つ以上の症状を有しない場合に、前記ヒト対象を皮膚障害の発症リスクがあるものと判断すること

を含む、前記方法。

【請求項19】

機能喪失コルヌリンタンパク質をコードする核酸配列、または前記核酸配列の相補体を含む、単離された核酸分子。

【請求項20】

前記機能喪失コルヌリンタンパク質が、トランケート型コルヌリンタンパク質である、請求項19に記載の単離された核酸分子。

【請求項21】

前記機能喪失コルヌリンタンパク質が、配列番号8による69位に対応する位置にシステインを含む、請求項19または請求項20に記載の核酸分子。

【請求項22】

前記機能喪失コルヌリンタンパク質が、配列番号8による69位に対応する位置にシステインを含み、かつ配列番号8による79位に対応する位置でトランケートされている、請求項19～21のいずれか1項に記載の単離された核酸分子。

【請求項23】

前記機能喪失コルヌリンタンパク質が、配列番号8による69～76位、78位、及び79位に対応する位置のいずれか1つに、野生型コルヌリンタンパク質と比較して異なる

アミノ酸を含む、請求項2\_2に記載の単離された核酸分子。

【請求項24】

前記機能喪失コルヌリンタンパク質が、配列番号8による69～79位に対応する位置に、配列番号10のアミノ酸配列を含む、請求項2\_2または請求項2\_3に記載の単離された核酸分子。

【請求項25】

前記機能喪失コルヌリンタンパク質が、配列番号10によるアミノ酸配列を含む、請求項1\_9～2\_4のいずれか1項に記載の単離された核酸分子。

【請求項26】

機能喪失コルヌリンタンパク質を含む、単離または組換えポリペプチド。

【請求項27】

前記機能喪失コルヌリンタンパク質が、トランケート型コルヌリンタンパク質である、請求項2\_6に記載の単離または組換えポリペプチド。

【請求項28】

前記機能喪失コルヌリンタンパク質が、配列番号8による69位に対応する位置にシステインを含む、請求項2\_6または請求項2\_7に記載の単離または組換えポリペプチド。

【請求項29】

前記機能喪失コルヌリンタンパク質が、配列番号8による69位に対応する位置にシステインを含み、かつ配列番号8による79位に対応する位置でトランケートされている、請求項2\_6～2\_8のいずれか1項に記載の単離または組換えポリペプチド。

【請求項30】

前記機能喪失コルヌリンタンパク質が、配列番号8による69～76位、78位、及び79位に対応する位置のいずれか1つに、野生型コルヌリンタンパク質と比較して異なるアミノ酸を含む、請求項2\_9に記載の単離または組換えポリペプチド。

【請求項31】

前記機能喪失コルヌリンタンパク質が、配列番号8による69～79位に対応する位置に、配列番号10のアミノ酸配列を含む、請求項2\_9または請求項3\_0に記載の単離または組換えポリペプチド。

【請求項32】

前記機能喪失コルヌリンタンパク質が、配列番号10によるアミノ酸配列を含む、請求項2\_6～3\_1のいずれか1項に記載の単離または組換えポリペプチド。

【請求項33】

少なくとも約15ヌクレオチドを含む核酸配列を含むプローブまたはプライマーであって、配列番号8による69位に対応する位置にシステインを有し、かつ配列番号8による79位に対応する位置でトランケートされている機能喪失コルヌリンタンパク質をコードする核酸配列を有する核酸分子に特異的にハイブリダイズするか、または前記機能喪失コルヌリンタンパク質をコードする前記核酸配列の相補体に特異的にハイブリダイズする、前記プローブまたはプライマー。

【請求項34】

前記プローブまたはプライマーが、配列番号8による69位に対応する位置におけるシステインをコードするコドンを包含する前記核酸分子の一部分に特異的にハイブリダイズする、請求項3\_3に記載のプローブまたはプライマー。

【請求項35】

配列番号8による79位に対応する位置でトランケートされた機能喪失コルヌリンタンパク質をコードする核酸分子の核酸配列に相補的な核酸配列を含む、変異特異的プローブまたはプライマーであって、配列番号8による69位に対応する位置におけるシステインをコードするコドンを包含する前記核酸分子の一部分に相補的な核酸配列を含む、前記変異特異的プローブまたはプライマー。

【請求項36】

機能喪失コルヌリンタンパク質を有するヒト対象の皮膚障害の処置における使用のため

の薬剤。

【請求項 3 7】

前記機能喪失コルヌリンタンパク質が、トランケート型コルヌリンタンパク質である、請求項3 6に記載の使用のための薬剤。

【請求項 3 8】

前記機能喪失コルヌリンタンパク質が、配列番号 8 による 6 9 位に対応する位置にシステインを含む、請求項3 6または請求項3 7に記載の使用のための薬剤。

【請求項 3 9】

前記機能喪失コルヌリンタンパク質が、配列番号 8 による 6 9 位に対応する位置にシステインを含み、かつ配列番号 8 による 7 9 位に対応する位置でトランケートされている、請求項3 6～3 8のいずれか 1 項に記載の使用のための薬剤。

【請求項 4 0】

前記機能喪失コルヌリンタンパク質が、配列番号 8 による 6 9 ～ 7 6 位、7 8 位、及び 7 9 位に対応する位置のいずれか 1 つに、野生型コルヌリンタンパク質と比較して異なるアミノ酸を含む、請求項3 9に記載の使用のための薬剤。

【請求項 4 1】

前記機能喪失コルヌリンタンパク質が、配列番号 8 による 6 9 ～ 7 9 位に対応する位置に、配列番号 1 0 のアミノ酸配列を含む、請求項3 9または請求項4 0に記載の使用のための薬剤。

【請求項 4 2】

前記機能喪失コルヌリンタンパク質が、配列番号 1 0 によるアミノ酸配列を含む、請求項3 6～4 1のいずれか 1 項に記載の使用のための薬剤。

【請求項 4 3】

前記ヒト対象が、前記機能喪失コルヌリンタンパク質及び／または前記機能喪失コルヌリンタンパク質をコードする核酸分子に対して陽性の検査結果を示している、請求項3 6～4 2のいずれか 1 項に記載の使用のための薬剤。

【請求項 4 4】

前記処置が、前記ヒト対象が前記機能喪失コルヌリンタンパク質及び／または前記機能喪失コルヌリンタンパク質をコードする核酸分子を有するか否かを判定するステップを含む、請求項3 6～4 3のいずれか 1 項に記載の使用のための薬剤。

【請求項 4 5】

前記薬剤が、ビタミン A、ビタミン D、サリチル酸、エイコサペンタエン酸（EPA）、コルチコステロイド、ソラレン、メトトレキサート、シクロスボリン、アダリムマブ、プロダルマブ、エタネルセプト、イキセキズマブ、セクキヌマブ、またはウステキヌマブである、請求項3 6～4 4のいずれか 1 項に記載の使用のための薬剤。