

【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28年4月21日(2016.4.21)

【公開番号】特開2016-28609(P2016-28609A)
 【公開日】平成28年3月3日(2016.3.3)
 【年通号数】公開・登録公報2016-013
 【出願番号】特願2015-227384(P2015-227384)
 【国際特許分類】

C 1 2 Q 1/68 (2006.01)
 G 0 1 N 33/68 (2006.01)
 G 0 1 N 37/00 (2006.01)
 C 1 2 N 15/09 (2006.01)

【F I】

C 1 2 Q 1/68 A
 G 0 1 N 33/68
 G 0 1 N 37/00 1 0 2
 C 1 2 N 15/00 A

【手続補正書】

【提出日】平成28年3月1日(2016.3.1)

【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】

選択されたコントロール遺伝子構造に対する試験被験体から選択された組織の分化細胞における遺伝的変異の存在を該遺伝子変異に関連する遺伝病または遺伝的異常の指標とする方法であって、該方法は：

該選択された組織の該分化細胞の遺伝物質を検査して該遺伝物質の1つ以上の遺伝子構造を1つ以上のコントロール遺伝子構造と比較し、これにより該被験体の該組織の細胞におけるこのような遺伝的変異の存在を決定するステップを含み、該細胞は、該被験体の体細胞のリプログラミングによって得られた人工多能性幹(iPS)細胞の分化によって調製されたものである、方法。

【請求項2】

前記試験被験体が、遺伝的異常または遺伝病を有するか、またはそれを有する疑いがある、請求項1に記載の方法。

【請求項3】

前記選択された組織が、網膜である、請求項1に記載の方法。

【請求項4】

前記分化細胞が、網膜神経細胞である、請求項3に記載の方法。

【請求項5】

前記分化細胞が、網膜色素上皮(RPE)細胞である、請求項3に記載の方法。

【請求項6】

前記検査が、RNA配列決定またはDNA配列決定を含む、請求項1に記載の方法。

【請求項7】

前記検査が、マイクロアレイ分析を利用する、請求項1に記載の方法。

【請求項8】

前記遺伝物質が、RNAまたはDNAを含む、請求項1に記載の方法。

【請求項9】

前記遺伝子構造が、ヌクレオチド配列を含む、請求項1に記載の方法。

【請求項10】

前記遺伝子構造が、RNAレベルまたはタンパク質レベルにおける発現プロファイルによって表される、請求項1に記載の方法。

【請求項11】

前記遺伝的変異が多型である、請求項1に記載の方法。

【請求項12】

前記遺伝的変異が、一塩基多型変異である、請求項11に記載の方法。

【請求項13】

前記遺伝的変異が、遺伝子突然変異である、請求項1に記載の方法。

【請求項14】

前記遺伝的変異が、RNAレベルまたはタンパク質レベルにおける差次的発現に影響を及ぼす、請求項1に記載の方法。

【請求項15】

前記遺伝的変異が、1つ以上のコーディング配列の変異である、請求項1に記載の方法。

【請求項16】

前記遺伝的変異が、1つ以上の遺伝子調節エレメントの変異である、請求項1に記載の方法。

【請求項17】

前記遺伝子調節エレメントが、プロモーター、エンハンサー、サイレンサー、または応答エレメントである、請求項16に記載の方法。

【請求項18】

前記遺伝子調節エレメントが、マイクロRNAである、請求項16に記載の方法。

【請求項19】

前記遺伝的変異が、後成的変異である、請求項1に記載の方法。

【請求項20】

前記遺伝的変異が、前記遺伝子構造のメチル化における変異に影響を及ぼす、請求項19に記載の方法。

【請求項21】

前記コントロール遺伝子構造が、選択された遺伝的変異を有していないことが知られている遺伝子構造である、請求項1に記載の方法。

【請求項22】

前記コントロール遺伝子構造が、正常組織由来遺伝物質に含まれている、請求項21に記載の方法。

【請求項23】

前記コントロール遺伝子構造が、遺伝物質に含まれ、該遺伝物質が、コントロール被験体の正常体細胞のリプログラミングによって得られたiPS細胞の分化によって調製された、選択された正常細胞に由来する、請求項1に記載の方法。

【請求項24】

前記正常組織または前記選択された正常細胞が、前記試験被験体の選択された組織と同じ組織型である、請求項22または23に記載の方法。

【請求項25】

前記コントロール遺伝子構造が、前記試験被験体の親族であるコントロール被験体である、請求項1に記載の方法。

【請求項26】

前記コントロール被験体が、前記試験被験体のきょうだいである、請求項25に記載の方法。