

【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 18 年 1 月 12 日 (2006.1.12)

【公表番号】特表 2005-509432 (P2005-509432A)
 【公表日】平成 17 年 4 月 14 日 (2005.4.14)
 【年通号数】公開・登録公報 2005-015
 【出願番号】特願 2003-545801 (P2003-545801)
 【国際特許分類】

C 1 2 N 15/09 (2006.01)

C 1 2 Q 1/68 (2006.01)

【F I】

C 1 2 N 15/00 Z N A A

C 1 2 Q 1/68 A

【手続補正書】

【提出日】平成 17 年 3 月 15 日 (2005.3.15)

【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】

- 3 7 3 7 I L - 1 B 多型対立遺伝子を含むヒトゲノム配列の 20 個の連続したヌクレオチドを含む単離核酸。

【請求項 2】

前記 20 個の連続したヌクレオチドが、- 3 7 3 7 I L - 1 B 対立遺伝子 1 配列：

T C T A G A C C A G G G A G G A G A A T G G A A T G T C C C T T G G A C T C T G
 C A T G T：に相当することを特徴とする請求項 1 記載の単離核酸。

【請求項 3】

前記 20 個の連続したヌクレオチドが、- 3 7 3 7 I L - 1 B 対立遺伝子 2 配列：

T C T A G A C C A G G G A G G A G A A T G G A A T G T T C C T T G G A C T C T G
 C A T G T：に相当することを特徴とする請求項 1 記載の単離核酸。

【請求項 4】

- 1 4 6 9 I L - 1 B 多型対立遺伝子を含むヒトゲノム配列の 20 個の連続したヌクレオチドを含む単離核酸。

【請求項 5】

前記 20 個の連続したヌクレオチドが、- 1 4 6 9 I L - 1 B 対立遺伝子 1 配列：

A C A G A G G C T C A C T C C C T T G C A T A A T G C A G A G C G A G C A C G A
 T A C C T G G：に相当することを特徴とする請求項 4 記載の単離核酸。

【請求項 6】

前記 20 個の連続したヌクレオチドが、- 1 4 6 9 I L - 1 B 対立遺伝子 2 配列：

A C A G A G G C T C A C T C C C T T G T A T A A T G C A G A G C G A G C A C G A
 T A C C T G G：に相当することを特徴とする請求項 4 記載の単離核酸。

【請求項 7】

- 9 9 9 I L - 1 B 多型対立遺伝子を含むヒトゲノム配列の 20 個の連続したヌクレオチドを含む単離核酸。

【請求項 8】

前記 20 個の連続したヌクレオチドが、- 9 9 9 I L - 1 B 対立遺伝子 1 配列：

G A T C G T G C C A C T g c A C T C C A G C C T G G G C G A C A G G G T G A G A
C T C T G T C T C : に相当することを特徴とする請求項 7 記載の単離核酸。

【請求項 9】

前記 20 個の連続したヌクレオチドが - 999 IL - 1 B 対立遺伝子 2 配列 :

G A T C G T G C C A C T g c A C T C C A G C C T G G G C G A C A G C G T G A G A
C T C T G T C T C : に相当することを特徴とする請求項 7 記載の単離核酸。

【請求項 10】

請求項 1 から 9 いずれか 1 項記載の単離核酸の相補配列を含む単離核酸。

【請求項 11】

IL - 1 B の - 3737 に相当するヌクレオチドが、核酸分子の 3' 末端に位置することを特徴とする請求項 1 記載の単離核酸。

【請求項 12】

IL - 1 B の - 1469 に相当するヌクレオチドが、核酸分子の 3' 末端に位置することを特徴とする請求項 4 記載の単離核酸。

【請求項 13】

IL - 1 B の - 999 に相当するヌクレオチドが、核酸分子の 3' 末端に位置することを特徴とする請求項 7 記載の単離核酸。

【請求項 14】

検出可能な標識をさらに含むことを特徴とする、請求項 11 から 13 いずれか 1 項記載の核酸。

【請求項 15】

ヒト被験者におけるインターロイキン産生増加に関連する炎症性疾患または状態を発症する可能性の上昇を特定する方法であって :

ヒト被験者から得た核酸検体において、タイプ 1 またはタイプ 2 プロモーター配列としての - 3737 IL - 1 B 対立遺伝子の同一性を決定する工程を含み、
タイプ 1 IL - 1 B プロモーター配列の存在が、インターロイキン産生増加に関連する炎症性疾患または状態を発症する可能性の上昇を示唆することを特徴とする方法。

【請求項 16】

炎症性疾患が歯周病であることを特徴とする請求項 15 記載の方法。

【請求項 17】

炎症性疾患がアルツハイマー病であることを特徴とする請求項 15 記載の方法。

【請求項 18】

炎症性疾患が、アルツハイマー病、筋萎縮性側索硬化症、関節炎、コラーゲン誘導性関節炎、若年性慢性関節炎、若年性慢性関節リウマチ、変形性関節炎、喘息、心臓血管疾患、自己免疫性糖尿病、インシュリン依存性(タイプ 1)糖尿病、糖尿病性歯周炎、糖尿病性網膜症、糖尿病性腎症、腹腔疾患、慢性大腸炎、クローン病、炎症性腸疾患、潰瘍性大腸炎、胃潰瘍、肝炎、コレステロール胆石、肝線維症、川崎病、多発性硬化症、腎症、神経変性疾患、眼疾患、脾小葉炎、歯周病、肺疾患、再狭窄、慢性関節リウマチ、甲状腺炎、円形脱毛症、自己免疫性心筋炎、およびグレーブス病より成る群から選択されることを特徴とする請求項 15 記載の方法。

【請求項 19】

ヒト被験者がある治療薬で効果的に治療されうるかどうかを特定する方法であって :

ヒト被験者から得た核酸検体において、タイプ 1 またはタイプ 2 プロモーター配列としての - 3737 IL - 1 B 対立遺伝子の同一性を決定する工程を含み、
タイプ 1 IL - 1 B プロモーター配列の存在が、ヒト被験者がその治療薬で効果的に治療されうることを示唆することを特徴とする方法。

【請求項 20】

ヒト被験者におけるインターロイキン産生増加に関連する炎症性疾患または状態を発症する可能性の上昇を予測する方法であって :

ヒト被験者から得た核酸検体において、 - 3737 IL - 1 B タイプ 1 対立遺伝子に関

連する I L - 1 ハプロタイプの存在を検出する工程を含み、

- 3 7 3 7 I L - I B タイプ 1 対立遺伝子に関連する I L - 1 ハプロタイプの存在が、炎症性疾患または状態を発症する可能性の上昇を示唆することを特徴とする方法。

【請求項 2 1】

ヒト被験者からの核酸検体において、I L - 1 B 4 対立遺伝子 1 (T G C A T A G G G T C)、I L - 1 B 3 対立遺伝子 1 (T G C A T A G G G T C)、I L - 1 B 7 対立遺伝子 - 1 (T G C A T A G G G T C)、I L - 1 B 1 5 対立遺伝子 1 (T G C A T A G G G T C)、I L - 1 B 4 対立遺伝子 2 (T G T A T A G G G T C)、I L - 1 B 3 対立遺伝子 2 (T A C A T A G G G T C)、I L - 1 B 7 対立遺伝子 - 2 (T G C A T G G G G T C)、および I L - 1 B 1 5 対立遺伝子 2 (T G C A T A G G G T T)より成る群から選択される I L - 1 B 多型を検出する工程を含む、ヒト被験者における I L - 1 B 発現の変化に関連する炎症性疾患または状態を発症する可能性を予測する方法。

【請求項 2 2】

I L - 1 B 4 対立遺伝子 1 (T G C A T A G G G T C)、I L - 1 B 3 対立遺伝子 1 (T G C A T A G G G T C)、I L - 1 B 7 対立遺伝子 - 1 (T G C A T A G G G T C)、I L - 1 B 1 5 対立遺伝子 1 (T G C A T A G G G T C)、I L - 1 B 4 対立遺伝子 2 (T G T A T A G G G T C)、I L - 1 B 3 対立遺伝子 2 (T A C A T A G G G T C)、I L - 1 B 7 対立遺伝子 - 2 (T G C A T G G G G T C)、および I L - 1 B 1 5 対立遺伝子 2 (T G C A T A G G G T T)より成る群から選択される I L - 1 B S N P を含む I L - 1 炎症性遺伝子型の検出のための単離核酸。

【請求項 2 3】

I L - 1 遺伝子発現変化に関連する機能性多型を検出する方法であって：

I L - 1 S N P を同定し；

前記 S N P が I L - 1 遺伝子の発現または I L - 1 遺伝子転写因子の結合に及ぼす影響を機能的に評価する；工程を含み、

前記 S N P が I L - 1 遺伝子の発現の変化または I L - 1 遺伝子転写因子の結合の変化に関連する場合は、該 S N P が I L - 1 遺伝子の発現の変化に関連する機能性多型であることを特徴とする方法。