

【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26年4月10日 (2014.4.10)

【公表番号】特表2013-507127(P2013-507127A)

【公表日】平成25年3月4日 (2013.3.4)

【年通号数】公開・登録公報2013-011

【出願番号】特願2012-533270(P2012-533270)

【国際特許分類】

C 1 2 Q 1/68 (2006.01)

A 6 1 K 45/00 (2006.01)

A 6 1 P 37/06 (2006.01)

C 1 2 N 15/09 (2006.01)

【F I】

C 1 2 Q 1/68 Z N A A

A 6 1 K 45/00

A 6 1 P 37/06

C 1 2 N 15/00 A

【手続補正書】

【提出日】平成26年2月20日 (2014.2.20)

【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】

被検体においてループスを同定する方法であって、被検体から得た生物学的試料において S L E リスク遺伝子座のバリエーションの存在を検出することを含み、S L E リスク遺伝子座が T N I P 1、P R D M 1、J A Z F 1、U H R F 1 B P 1、及び I L 1 0 から選択され、バリエーションが、r s 7 7 0 8 3 9 2、r s 6 5 6 8 4 3 1、r s 8 4 9 1 4 2、r s 1 1 7 5 5 3 9 3、又は r s 3 0 2 4 5 0 5 での一塩基多型 (S N P) に対応したヌクレオチド位置で起き、T N I P 1 におけるバリエーションが r s 7 7 0 8 3 9 2 でのシトシン対立遺伝子であり、P R D M 1 におけるバリエーションが r s 6 5 6 8 4 3 1 でのアデニン対立遺伝子であり、J A Z F 1 におけるバリエーションが r s 8 4 9 1 4 2 でのチミン対立遺伝子であり、J A Z F 1 におけるバリエーションが r s 8 4 9 1 4 2 でのチミン対立遺伝子であり、U H R F 1 B P 1 におけるバリエーションが r s 1 1 7 5 5 3 9 3 でのグアニン対立遺伝子であり、及び I L 1 0 におけるバリエーションが r s 3 0 2 4 5 0 5 でのアデニン対立遺伝子であって、被検体がループスへの罹患を疑われている方法。

【請求項 2】

B L K 遺伝子座において更なるバリエーションの存在を検出することを含み、更なるバリエーションが r s 9 2 2 4 8 3 での一塩基多型 (S N P) に対応したヌクレオチド位置で起き、バリエーションが r s 9 2 2 4 8 3 でのチミン対立遺伝子である、請求項 1 に記載の方法。

【請求項 3】

被検体におけるループスを同定する方法であって、被検体由来の生物学的試料中で、T N I P 1、P R D M 1、J A Z F 1、U H R F 1 B P 1、I L 1 0、I F I H 1、C F B、C L E C 1 6 A、I L 1 2 B、及び S H 2 B 3 から選択される少なくとも一の全身性工

リテマトーデス (S L E) リスク遺伝子座においてバリエーションの存在を検出することを含み、バリエーションが r s 7 7 0 8 3 9 2、r s 6 5 6 8 4 3 1、r s 8 4 9 1 4 2、r s 1 1 7 5 5 3 9 3、r s 3 0 2 4 5 0 5、r s 1 9 9 0 7 6 0、r s 6 4 1 1 5 3、r s 1 2 7 0 8 7 1 6、r s 6 8 8 7 6 9 5、又は r s 1 7 6 9 6 7 3 6 での一塩基多型 (S N P) に対応するヌクレオチド位置で起き、被検体がループスへの罹患を疑われている方法。

【請求項 4】

バリエーションが少なくとも 2 遺伝子座、少なくとも 3 遺伝子座、少なくとも 4 遺伝子座、少なくとも 5 遺伝子座、又は少なくとも 1 0 遺伝子座において検出される、請求項 3 に記載の方法。

【請求項 5】

B L K 遺伝子座における更なるバリエーションの存在を検出することを含み、更なるバリエーションが r s 9 2 2 4 8 3 での一塩基多型 (S N P) に対応したヌクレオチド位置で起き、バリエーションが r s 9 2 2 4 8 3 でのチミン対立遺伝子である、請求項 3 に記載の方法。

【請求項 6】

少なくとも一の遺伝子座が T N I P 1、P R D M 1、J A Z F 1、U H R F 1 B P 1、及び I L 1 0 から選択される、請求項 3 に記載の方法。

【請求項 7】

少なくとも一の遺伝子座が I F I H 1、C F B、C L E C 1 6 A、I L 1 2 B、及び S H 2 B 3 から選択される、請求項 3 に記載の方法。

【請求項 8】

少なくとも一の遺伝子座が T N I P 1 を含み、バリエーションが r s 7 7 0 8 3 9 2 での S N P に対応するヌクレオチド位置で起き、バリエーションが r s 7 7 0 8 3 9 2 でのシトシン対立遺伝子である、請求項 1 から 5 の何れか一項に記載の方法。

【請求項 9】

少なくとも一の遺伝子座が P R D M 1 を含み、バリエーションが r s 6 5 6 8 4 3 1 での S N P に対応するヌクレオチド位置で起き、バリエーションが r s 6 5 6 8 4 3 1 でのアデニン対立遺伝子である、請求項 1 から 5 の何れか一項に記載の方法。

【請求項 1 0】

少なくとも一の遺伝子座が J A Z F 1 を含み、バリエーションが r s 8 4 9 1 4 2 での S N P に対応するヌクレオチド位置で起き、バリエーションが r s 8 4 9 1 4 2 でのチミン対立遺伝子である、請求項 1 から 5 の何れか一項に記載の方法。

【請求項 1 1】

少なくとも一の遺伝子座が U H R F 1 B P 1 を含み、バリエーションが r s 1 1 7 5 5 3 9 3 での S N P に対応するヌクレオチド位置で起き、バリエーションが r s 1 1 7 5 5 3 9 3 でのグアニン対立遺伝子である、請求項 1 から 5 の何れか一項に記載の方法。

【請求項 1 2】

少なくとも一の遺伝子座が I L 1 0 を含み、バリエーションが r s 3 0 2 4 5 0 5 での S N P に対応するヌクレオチド位置で起き、バリエーションが r s 3 0 2 4 5 0 5 でアデニン対立遺伝子である、請求項 1 から 5 の何れか一項に記載の方法。

【請求項 1 3】

少なくとも一の遺伝子座が I F I H 1 を含み、バリエーションが r s 1 9 9 0 7 6 0 での S N P に対応するヌクレオチド位置で起き、バリエーションが r s 1 9 9 0 7 6 0 でのチミン対立遺伝子である、請求項 3 から 5 の何れか一項に記載の方法。

【請求項 1 4】

少なくとも一の遺伝子座が C F B を含み、バリエーションが r s 6 4 1 1 5 3 での S N P に対応するヌクレオチド位置で起き、バリエーションが r s 6 4 1 1 5 3 でのグアニン対立遺伝子である、請求項 3 から 5 の何れか一項に記載の方法。

【請求項 1 5】

少なくとも一の遺伝子座が C L E C 1 6 A を含み、バリエーションが r s 1 2 7 0 8 7 1 6 での S N P に対応するヌクレオチド位置で起き、バリエーションが r s 1 2 7 0 8 7 1 6 でのアデニン対立遺伝子である、請求項 3 から 5 の何れか一項に記載の方法。

【請求項 1 6】

少なくとも一の遺伝子座が I L 1 2 B を含み、バリエーションが r s 6 8 8 7 6 9 5 での S N P に対応するヌクレオチド位置で起き、バリエーションが r s 6 8 8 7 6 9 5 でのグアニン対立遺伝子である、請求項 3 から 5 の何れか一項に記載の方法。

【請求項 1 7】

少なくとも一の遺伝子座が S H 2 B 3 を含み、バリエーションが r s 1 7 6 9 6 7 3 6 での S N P に対応するヌクレオチド位置で起き、バリエーションが r s 1 7 6 9 6 7 3 6 でのチミン対立遺伝子である、請求項 3 から 5 の何れか一項に記載の方法。

【請求項 1 8】

ループス治療剤へのループスを有する被検体の応答性を予測するための方法であって、バリエーションの存在が被験体がループス治療薬に応答するであろうことを示す、請求項 1 から 1 7 の何れか一項に記載の方法。

【請求項 1 9】

被検体にループスを発症するリスクがあるかどうかを評価する方法であって、被検体由来の生物学的試料中において、ループスを発症するリスクを示す遺伝的サインの存在を検出することを含み、該遺伝的サインが、T N I P 1、P R D M 1、J A Z F 1、U H R F 1 B P 1、I L 1 0、I F I H 1、C F B、C L E C 1 6 A、I L 1 2 B、及び S H 2 B 3 から選択される少なくとも 3 つの全身性エリテマトーデス (S L E) リスク遺伝子座でバリエーションを含み、バリエーションが r s 7 7 0 8 3 9 2、r s 6 5 6 8 4 3 1、r s 8 4 9 1 4 2、r s 1 1 7 5 5 3 9 3、r s 3 0 2 4 5 0 5、r s 1 9 9 0 7 6 0、r s 6 4 1 1 5 3、r s 1 2 7 0 8 7 1 6、r s 6 8 8 7 6 9 5、又は r s 1 7 6 9 6 7 3 6 での一塩基多型 (S N P) に対応するヌクレオチド位置で起きる方法。

【請求項 2 0】

B L K 遺伝子座における更なるバリエーションの存在を検出することを含み、更なるバリエーションが r s 9 2 2 4 8 3 での一塩基多型 (S N P) に対応したヌクレオチド位置で起き、バリエーションが r s 9 2 2 4 8 3 でのチミン対立遺伝子である、請求項 1 9 に記載の方法。

【請求項 2 1】

検出が、プライマー伸長法；対立遺伝子特異的プライマー伸長法；対立遺伝子特異的ヌクレオチド取り込みアッセイ；対立遺伝子特異的オリゴヌクレオチドハイブリダイゼーションアッセイ；5'ヌクレアーゼアッセイ；分子ビーコン使用アッセイ；及びオリゴヌクレオチドライゲーションアッセイから選択されるプロセスを実施することを含む、請求項 1 から 2 0 の何れか一項に記載の方法。

【請求項 2 2】

請求項 1 から 1 8 の何れか一項に記載の方法によりループスを有すると同定された被験体においてループス症状を治療するための治療剤を含む医薬。

【請求項 2 3】

ループス治療剤を製造すること、及び

請求項 1 から 1 8 の何れか一項に記載の方法によりループスを有すると同定された被験体に薬剤を投与するための指示書と共に薬剤を包装することを含む方法。