

【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25年12月26日 (2013.12.26)

【公表番号】特表2010-539958(P2010-539958A)

【公表日】平成22年12月24日 (2010.12.24)

【年通号数】公開・登録公報2010-051

【出願番号】特願2010-527310(P2010-527310)

【国際特許分類】

C 1 2 Q 1/68 (2006.01)

【F I】

C 1 2 Q 1/68 Z N A A

【誤訳訂正書】

【提出日】平成25年11月5日 (2013.11.5)

【誤訳訂正 1】

【訂正対象書類名】明細書

【訂正対象項目名】0 0 1 4

【訂正方法】変更

【訂正の内容】

【0 0 1 4】

本発明の別の態様では、

P T C H D 1、S H A N K 3、N F I A、D P P 6、D P P 1 0、G P R 9 8、P Q B P 1、Z N F 4 1 および F T S J 1 からなる群から選択される遺伝子によって発現する、少なくとも 1 つの遺伝子産物の異常なレベルについて、個人から得た生体試料をスクリーニングするステップであって、前記遺伝子産物の少なくとも 1 つが、A S D ではない健康な個人におけるレベルとは異なるレベルで発現するとの決定により、A S D の危険性を示すステップ

を含む、個人における A S D の危険性を決定する方法を提供する。

【誤訳訂正 2】

【訂正対象書類名】明細書

【訂正対象項目名】0 0 2 8

【訂正方法】変更

【訂正の内容】

【0 0 2 8】

A S D に関連する遺伝子変異の決定を考慮して、A S D 関連遺伝子変異の産物の発現または活性を、個人から得たタンパク質含有生体試料において決定する、個人における A S D の危険性を決定するための方法も提供する。遺伝子産物の異常なレベル、またはその活性の異常なレベル、すなわち A S D ではない健康な個人に存在するレベルと比較して低下または上昇したレベルは、A S D の危険性を示し、または A S D を示すことができる。したがって、P T C H D 1、S H A N K 3、N F I A、D P P 6、D P P 1 0、D Y P D、G P R 9 8、P Q B P 1、Z N F 4 1 および F T S J 1 の 1 つまたは複数の遺伝子産物のレベルおよび / または活性の決定は、個人における A S D の危険性の決定、または A S D の診断に用いることができる。当業者であれば理解されるように、選択した遺伝子産物の存在および / または活性を同定および定量化するために、標準的アッセイを用いることができる。

【誤訳訂正 3】

【訂正対象書類名】特許請求の範囲

【訂正対象項目名】全文

【訂正方法】変更

## 【訂正の内容】

## 【特許請求の範囲】

## 【請求項 1】

A S D 関連遺伝子 P T C H D 1 におけるゲノム配列の変異を同定する方法であって、  
核酸含有試料を探索するステップと、

P T C H D 1 の発現を変化させる変異を同定するステップと、  
を含み、

前記ゲノム配列の変異が、P T C H D 1 のエクソン 1 の少なくとも一部の欠失、又は、  
前記ゲノム配列の変異が、図 7 B に示されたコードタンパク質に少なくとも 1 つのアミ  
ノ酸の置換を引き起こす、L 7 3 F、I 1 7 3 V、V 1 9 5 I、M L 3 3 6 - 3 3 7 I I  
および E 4 7 9 G からなる群から選択される P T C H D 1 における少なくとも 1 つのミス  
センス変異、

であることを特徴とする方法。

## 【請求項 2】

A S D 関連遺伝子 P T C H D 1 によって発現する遺伝子産物の異常なレベルを決定する  
方法であって、

タンパク質含有試料をスクリーニングするステップと、および、  
前記遺伝子産物の少なくとも 1 つが、A S D ではない健康な個人での発現のレベルとは  
異なるレベルで発現することを決定するステップと、を含むことを特徴とする方法。