

【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24年11月8日(2012.11.8)

【公開番号】特開2012-80900(P2012-80900A)

【公開日】平成24年4月26日(2012.4.26)

【年通号数】公開・登録公報2012-017

【出願番号】特願2012-185(P2012-185)

【国際特許分類】

C 12 Q	1/68	(2006.01)
C 12 N	15/09	(2006.01)
C 12 N	15/113	(2010.01)
C 12 N	15/115	(2010.01)
A 61 K	48/00	(2006.01)
A 61 K	31/7088	(2006.01)
A 61 K	38/00	(2006.01)
A 61 K	39/395	(2006.01)
A 61 K	45/00	(2006.01)
A 61 P	27/02	(2006.01)
G 01 N	33/53	(2006.01)

【F I】

C 12 Q	1/68	Z N A A
C 12 N	15/00	A
C 12 N	15/00	G
C 12 N	15/00	H
A 61 K	48/00	
A 61 K	31/7088	
A 61 K	37/02	
A 61 K	39/395	D
A 61 K	39/395	N
A 61 K	45/00	
A 61 P	27/02	
G 01 N	33/53	D
G 01 N	33/53	M

【手続補正書】

【提出日】平成24年9月21日(2012.9.21)

【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】

ヒトにおける加齢黄斑変性症の発生に関連するバリアント C F H 遺伝子の存在について個体から得られた試料をアッセイする工程を含む、加齢黄斑変性症を発現する危険にある個体の同定もしくは同定を補助する方法または個体において加齢黄斑変性症を検出もしくは検出を補助する方法であって、バリアント C F H 遺伝子の存在は、個体が加齢黄斑変性症を有する、または加齢黄斑変性症を発現する危険にあることを示し、バリアント C F H 遺伝子は、アミノ酸 402 にチロシンとヒスチジンの間の変異を含み、危険対立遺伝子が

ヒスチジンである、方法。

【請求項 2】

ヒトにおける加齢黄斑変性症の発生に関連するバリアント C F H 遺伝子の存在について個体から得られた試料をアッセイする工程を含む、加齢黄斑変性症を発現する危険にある個体の同定もしくは同定を補助する方法または個体において加齢黄斑変性症を検出もしくは検出を補助する方法であって、バリアント C F H 遺伝子の存在は、個体が加齢黄斑変性症を有する、または加齢黄斑変性症を発現する危険にあることを示し、試料が、S N P 遺伝子型決定によりバリアント C F H 遺伝子の存在についてアッセイされ、S N P が r s 3 8 0 3 9 0 である、方法。

【請求項 3】

ヒトにおける加齢黄斑変性症の発生に関連するバリアント C F H 遺伝子の存在について個体から得られた試料をアッセイする工程を含む、加齢黄斑変性症を発現する危険にある個体の同定もしくは同定を補助する方法または個体において加齢黄斑変性症を検出もしくは検出を補助する方法であって、バリアント C F H 遺伝子の存在は、個体が加齢黄斑変性症を有する、または加齢黄斑変性症を発現する危険にあることを示し、バリアント C F H 遺伝子が、r s 2 0 1 9 7 2 7 の A 対立遺伝子、r s 1 0 4 8 9 4 5 6 の C 対立遺伝子、r s 3 7 5 3 3 9 6 の T 対立遺伝子、r s 3 8 0 3 9 0 の C 対立遺伝子、r s 2 2 8 4 6 6 4 の C 対立遺伝子、および r s 1 3 2 9 4 2 8 の G 対立遺伝子からなるハプロタイプブロックを含む、方法。

【請求項 4】

ヒトにおける加齢黄斑変性症の発生に関連するバリアント C F H 遺伝子の存在について個体から得られた試料をアッセイする工程を含む、加齢黄斑変性症を発現する危険にある個体の同定もしくは同定を補助する方法または個体において加齢黄斑変性症を検出もしくは検出を補助する方法であって、バリアント C F H 遺伝子の存在は、個体が加齢黄斑変性症を有する、または加齢黄斑変性症を発現する危険にあることを示し、試料が、S N P 遺伝子型決定によりバリアント C F H 遺伝子の存在についてアッセイされ、S N P が r s 1 0 6 1 1 7 0 である、方法。

【請求項 5】

個体がドルーゼンを示す、請求項 1 ~ 4 いずれか記載の方法。

【請求項 6】

地図状萎縮または脈絡膜新生血管を発現する個体の危険性の検出を補助する工程を含む、請求項 1 ~ 5 いずれか記載の方法。

【請求項 7】

個体由来の生物学的試料を、補体 H 因子 (C F H) 遺伝子のリスクハプロタイプの有無についてスクリーニングする工程を含む、個体において A M D を発現する感受性をスクリーニングするための方法であって、該リスクハプロタイプが、r s 1 0 6 1 1 7 0 に、野生型 C F H におけるチロシン残基の代わりにヒスチジン残基をコードするヌクレオチドを含む、方法。

【請求項 8】

C F H タンパク質の 4 0 2 位のヒスチジンをコードするヌクレオチドについてスクリーニングする工程を含む、請求項 7 記載の方法。

【請求項 9】

個体由来の試料中に存在する C F H タンパク質の 4 0 2 位のヒスチジン残基の有無についてスクリーニングする工程を含む、請求項 7 記載の方法。

【請求項 10】

生物学的試料が血液試料である、請求項 7 ~ 9 いずれか記載の方法。

【請求項 11】

ハプロタイプの有無についてスクリーニングする工程が、r s 1 0 6 1 1 7 0 で 1 つの一塩基多型バリアントについてスクリーニングすることからなる、請求項 7 記載の方法。

【請求項 12】

該ハプロタイプの有無についてスクリーニングする工程が、r s 2 0 1 9 7 2 7、r s 1 0 4 8 9 4 5 6、r s 3 7 5 3 3 9 6、r s 3 8 0 3 9 0、r s 2 2 8 4 6 6 4、および/またはr s 1 3 2 9 4 2 8で一塩基多型バリエントについてスクリーニングすることからなる、請求項7記載の方法。

【請求項13】

スクリーニング工程が、

(i) 個体由来の核酸試料を、バリエントCFH遺伝子にハイブリダイズするが、野生型CFH遺伝子にはハイブリダイズしない1つ以上の対立遺伝子特異的ポリヌクレオチドプローブと合わせること、および

(ii) ハイブリダイゼーションの有無を検出することを含む、請求項7～12いずれか記載の方法。

【請求項14】

スクリーニング工程が、

(i) 個体由来の核酸試料を、ヒトにおけるAMDの発生に関連するCFH遺伝子中のバリエーションを特異的に検出する2つ以上のポリヌクレオチドプライマーと合わせること、および

(ii) ヒトにおけるAMDの発生に関連するCFH遺伝子中のバリエーションを検出することを含む、請求項7～12いずれか記載の方法。

【請求項15】

ポリヌクレオチドプライマーにより、增幅反応が可能になる、請求項14記載の方法。

【請求項16】

AMDの特定のサブタイプについてスクリーニングする工程を含む、請求項7～15いずれか記載の方法。

【請求項17】

該サブタイプが、初期AMD、地図状萎縮、または浸出性AMD(CNV)である、請求項16記載の方法。