

【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 2 月 9 日 (2006.2.9)

【公表番号】 特表 2005-518790 (P2005-518790A)
 【公表日】 平成 17 年 6 月 30 日 (2005.6.30)
 【年通号数】 公開・登録公報 2005-025
 【出願番号】 特願 2003-566246 (P2003-566246)
 【国際特許分類】

C 1 2 Q 1/68 (2006.01)
G 0 1 N 21/78 (2006.01)
G 0 1 N 33/50 (2006.01)
G 0 1 N 33/53 (2006.01)
G 0 1 N 33/566 (2006.01)
C 1 2 N 15/09 (2006.01)

【F I】

C 1 2 Q	1/68	Z N A A
G 0 1 N	21/78	C
G 0 1 N	33/50	P
G 0 1 N	33/53	M
G 0 1 N	33/566	
C 1 2 N	15/00	A

【手続補正書】
 【提出日】 平成 17 年 12 月 15 日 (2005.12.15)
 【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】

生物試料において、第 12 染色体、領域 12q14-12q24 中の少なくとも 1 の特定の染色体ブレイクポイント (breakpoint) および／または第 12 染色体、領域 12q14-12q24 からの染色体構成要素の少なくとも 1 の転座の存在または不存在を検出することによって特徴付けられ、ここに該ブレイクポイントおよび転座が原発性皮膚 T 細胞リンパ腫 (CTCL) と関連している、原発性皮膚 T 細胞リンパ腫 (CTCL) を診断および追跡 (follow-up) する方法。

【請求項 2】

生物試料において、配列番号：1 を有するニューロンナビゲーター 3 (NAV3) 遺伝子または実質的に同じ機能を有しかつ実質的に同じタンパク質をコードするその等価物またはそのフラグメントの存在または不存在を検出することによって特徴付けられ、ここに該 NAV3 またはその等価物またはフラグメントが原発性皮膚 T 細胞リンパ腫 (CTCL) と関連している、原発性皮膚 T 細胞リンパ腫 (CTCL) を診断および追跡する方法。

【請求項 3】

臨床試料において、第 12 染色体中の配列番号：1 を有するニューロンナビゲーター 3 (NAV3) 遺伝子または実質的に同じ機能を有しかつ実質的に同じタンパク質をコードするその等価物またはそのフラグメントの転座または欠失または他の欠陥の存在または不存在を検出することによって特徴付けられ、ここに該転座または欠失または他の欠陥が原発性皮膚 T 細胞リンパ腫 (CTCL) と関連している、原発性皮膚 T 細胞リンパ腫 (CTCL)

L) を診断および追跡する方法。

【請求項 4】

原発性皮膚 T 細胞リンパ腫 (CTCL) の攻撃形態に苦しむ患者から得た生物試料において、第 1 2 染色体、領域 1 2 q 1 4 - 1 2 q 2 4 中の少なくとも 1 の特定の染色体ブレイクポイントおよび／または第 1 2 染色体、領域 1 2 q 1 4 - 1 2 q 2 4 からの染色体構成要素の少なくとも 1 の転座および／または第 1 2 染色体中の配列番号：1 を有するニューロンナビゲーター 3 (NAV3) 遺伝子または実質的に同じ機能を有しかつ実質的に同じタンパク質をコードするその等価物またはそのフラグメントの転座または欠失または他の欠陥の存在または不存在を検出することによって特徴付けられ、ここに該染色体のブレイクポイントまたは転座および遺伝子の転座、欠失または欠陥が疾患亜型と関連している、原発性皮膚 T 細胞リンパ腫 (CTCL) の攻撃形態の発達の危険性のある患者を同定する方法。

【請求項 5】

原発性皮膚 T 細胞リンパ腫 (CTCL) に苦しむ患者から得た生物試料において、第 1 2 染色体、領域 1 2 q 1 4 - 1 2 q 2 4 中の少なくとも 1 の特定の染色体ブレイクポイントおよび／または第 1 2 染色体、領域 1 2 q 1 4 - 1 2 q 2 4 からの染色体構成要素の少なくとも 1 の転座および／または第 1 2 染色体中の配列番号：1 を有するニューロンナビゲーター 3 (NAV3) 遺伝子または実質的に同じ機能を有しかつ実質的に同じタンパク質をコードするその等価物またはそのフラグメントの転座または欠失または他の欠陥の存在または不存在を検出することによって特徴付けられ、ここに該染色体のブレイクポイントまたは転座および遺伝子の転座、欠失または欠陥が疾患亜型と関連している、原発性皮膚 T 細胞リンパ腫 (CTCL) の進行およびその攻撃変異型へのトランスフォーメーションを予想する方法。

【請求項 6】

第 1 2 染色体由来の構成要素の領域 1 2 q 1 4 - 1 2 q 2 4 から第 4 染色体または第 1 8 染色体への転座を検出することによって特徴付けられる請求項 1 または 3 ～ 5 のいずれか 1 項に記載の方法。

【請求項 7】

第 1 2 染色体、領域 1 2 q 1 4 - 1 2 q 2 4 中の少なくとも 1 の特定の染色体ブレイクポイントおよびその第 4 染色体または第 1 8 染色体への転座を検出することによって特徴付けられる請求項 1 または 3 ～ 5 のいずれか 1 項に記載の方法。

【請求項 8】

NAV3 遺伝子の一部分の第 1 8 染色体への転座を検出することによって特徴付けられる請求項 1 または 3 ～ 5 のいずれか 1 項に記載の方法。

【請求項 9】

第 1 2 染色体、領域 1 2 q 1 4 - 1 2 q 2 4 中の配列番号：1 を有する NAV3 遺伝子、または実質的に同じ機能を有しかつ実質的に同じタンパク質をコードするその等価物またはそのフラグメントの存在または不存在を検出することによって特徴付けられる請求項 2 項記載の方法。

【請求項 10】

検出を、特異的な発色、スペクトル、発色比または発色強度またはそれらの組合せで第 1 2 染色体の領域 1 2 q 1 4 - 1 2 q 2 4 を検出する染色体特異的またはアーム特異的なペインティング・プローブ (painting probe) に基づく蛍光イン・サイチュ (in situ) ・ハイブリダイゼーション法で行うことを特徴とする請求項 1 ないし 9 のいずれか 1 項に記載の方法。

【請求項 11】

検出を、マルチ蛍光イン・サイチュ・ハイブリダイゼーション (MFISH) または分光核型決定 (SKY) で行うことを特徴とする請求項 10 記載の方法。

【請求項 12】

原発性皮膚 T 細胞リンパ腫 (CTCL) が菌状息肉腫 (MF) であることを特徴とする請

求項 1 1 記載の方法。

【請求項 1 3】

原発性皮膚 T 細胞リンパ腫 (CTCL) が白血病セザリー症候群 (SS) であることを特徴とする請求項 1 1 記載の方法。

【請求項 1 4】

原発性皮膚 T 細胞リンパ腫 (CTCL) を診断するための、第 1 2 染色体、領域 1 2 q 1 4 - 1 2 q 2 4 中の特定の染色体ブレイクポイントおよび／または第 1 2 染色体、領域 1 2 q 1 4 - 1 2 q 2 4 からの染色体構成要素の転座の使用であって、ここに該ブレイクポイントおよび転座が該疾患と関連している該使用。

【請求項 1 5】

原発性皮膚 T 細胞リンパ腫 (CTCL) の療法を開発するための、原発性皮膚 T 細胞リンパ腫 (CTCL) と関連する第 1 2 染色体、領域 1 2 q 1 4 - 1 2 q 2 4 中の特定の染色体ブレイクポイントまたは複数の特定の染色体ブレイクポイントまたは第 1 2 染色体、領域 1 2 q 1 4 - 1 2 q 2 4 からの転座または複数の転座の使用。

【請求項 1 6】

配列番号：1 を有するニューロンナビゲーター 3 (NAV3) 遺伝子または実質的に同じ機能を有しかつ実質的に同じタンパク質をコードするその等価物またはそのフラグメントを含む、原発性皮膚 T 細胞リンパ腫 (CTCL) を治療するための医薬組成物。

【請求項 1 7】

第 1 2 染色体、領域 1 2 q 1 4 - 1 2 q 2 4 中の染色体ブレイクポイントまたは複数のブレイクポイントに広がり、異なる発色または蛍光マーカーで標識され、かつ生物試料中の第 1 2 染色体、領域 1 2 q 1 4 - 1 2 q 2 4 にハイブリダイズする少なくとも 2 の DNA プロブ、および蛍光イン・サイチュ (in situ) ・ハイブリダイゼーション分析を行うための試薬を含むことによって特徴付けられる、第 1 2 染色体、領域 1 2 q 1 4 - 1 2 q 2 4 中の少なくとも 1 の特定の染色体ブレイクポイントまたはその転座（ここに該ブレイクポイントまたは転座は原発性皮膚 T 細胞リンパ腫 (CTCL) と関連している）を検出するための、または、原発性皮膚 T 細胞リンパ腫 (CTCL) に苦しむ患者から得た臨床標本中の第 1 2 染色体、領域 1 2 q 1 4 - 1 2 q 2 4 中の分子細胞遺伝学的変化を同定するための試験系。

【請求項 1 8】

NAV3 またはその遺伝子産物またはそのフラグメントを同定することができる特異的抗体、好ましくはモノクローナル抗体、および視覚化または定量に必要である他の抗体、マーカーおよび標準物質を含む必要な試薬、ならびにバッファー、希釈剤、洗浄溶液などを含むことによって特徴付けられる、第 1 2 染色体、領域 1 2 q 1 4 - 1 2 q 2 4 中の少なくとも 1 の特定の染色体ブレイクポイントまたはその転座（該ブレイクポイントまたは転座は原発性皮膚 T 細胞リンパ腫 (CTCL) と関連している）または配列番号：1 を有するニューロンナビゲーター 3 (NAV3) 遺伝子、または実質的に同じ機能を有しかつ実質的に同じタンパク質をコードするその等価物、またはそのフラグメントを検出するための、および／または第 1 2 染色体、領域 1 2 q 1 4 - 1 2 q 2 4 中のニューロンナビゲーター 3 (NAV3) 遺伝子の転座、欠失または他の欠陥を検出するための診断キット。