【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16年7月15日(2004.7.15)

【公開番号】特開2001-112499(P2001-112499A)
【公開日】平成13年4月24日(2001.4.24)
【出願番号】特願平11-294257
【国際特許分類第７版】
　Ｃ１２Ｑ　 1/68
　Ｃ１２Ｎ　15/09
　Ｇ０１Ｎ　21/78
　Ｇ０１Ｎ　27/447
　Ｇ０１Ｎ　33/50
【ＦＩ】
　Ｃ１２Ｑ　 1/68　　Ａ
　Ｇ０１Ｎ　21/78　　Ｃ
　Ｇ０１Ｎ　33/50　　Ｐ
　Ｃ１２Ｎ　15/00　　Ａ
　Ｇ０１Ｎ　27/26　３０１Ａ

【手続補正書】
【提出日】平成15年6月25日(2003.6.25)
【手続補正１】
【補正対象書類名】明細書
【補正対象項目名】特許請求の範囲
【補正方法】変更
【補正の内容】
【特許請求の範囲】
【請求項１】
被検査者から採取したサンプルからゲノムＤＮＡ断片及びＲＮＡ断片を得る第１の工程と，
逆転写酵素反応により前記ＲＮＡ断片の相補ＤＮＡ断片を得る第２の工程と，前記ゲノムＤＮＡ断片及び前記相補ＤＮＡ断片を鋳型としてＰＣＲ増幅反応を行ない，前記ゲノムＤＮＡ断片の標的領域に由来する第１のＰＣＲ増幅産物と前記相補ＤＮＡ断片の標的領域に由来する第２のＰＣＲ増幅産物を得る第３の工程と，
前記第１のＰＣＲ増幅産物及び前記第２のＰＣＲ増幅産物の量を前記ゲノムＤＮＡ断片及び前記相補ＤＮＡ断片が由来する対立遺伝子ごとに計測する第４の工程と，
前記第１のＰＣＲ増幅産物の一方の対立遺伝子の量に対する他方の対立遺伝子の量の比である第１の比と，前記第２のＰＣＲ増幅産物の一方の対立遺伝子の量に対する他方の対立遺伝子の量の比である第２の比を求める第５の工程と，
前記第１の比と前記第２の比との比である第３の比，又は，前記第１の比と前記第２の比の差に基づいて遺伝子異常の有無を判定する第６の工程とを含むことを特徴とする遺伝子検査方法。
【請求項２】
請求項１に記載の遺伝子検査方法に於いて，前記第１のＰＣＲ増幅産物及び前記第２のＰＣＲ増幅産物の末端を平滑化処理する工程をさらに含むことを特徴とする遺伝子検査方法。
【請求項３】
請求項１又は２に記載の遺伝子検査方法に於いて，前記ＰＣＲ増幅反応の条件を，前記ゲノムＤＮＡ断片及び前記相補ＤＮＡ断片の両鋳型に対して同一とすることを特徴とする遺

伝子検査方法。
【請求項４】
請求項１～３のいずれか１項に記載の遺伝子検査方法に於いて，前記第４の工程を１本鎖ＤＮＡ高次構造多型解析法によって行なうことを特徴とする遺伝子検査方法。
【請求項５】
請求項１～４のいずれか１項に記載の遺伝子検査方法に於いて，前記第３の工程に於けるＰＣＲ増幅反応に蛍光標識したプライマーを用い，前記第３の工程に於いて得られた前記第１のＰＣＲ増幅産物及び前記第２のＰＣＲ増幅産物を電気泳動し，前記蛍光標識からの蛍光を検出して前記第４の工程に於ける計測を行なうことを特徴とする遺伝子検査方法。
【請求項６】
請求項５に記載の遺伝子検査方法に於いて，前記第５の工程は，次式：
【数１】
Ｓ１（ＤＮＡ）／Ｓ２（ＤＮＡ）
〔式中，Ｓ１（ＤＮＡ）及びＳ２（ＤＮＡ）は，前記第１のＰＣＲ増幅産物の泳動バンドの面積値を，前記ゲノムＤＮＡ断片が由来する対立遺伝子ごとに表わしたものである。〕
又は次式：
【数２】
Ｓ２（ＤＮＡ）／Ｓ１（ＤＮＡ）
〔式中，Ｓ１（ＤＮＡ）及びＳ２（ＤＮＡ）は前記と同義である。〕
で表される前記第１の比と，次式：
【数３】
Ｓ１（ｃＤＮＡ）／Ｓ２（ｃＤＮＡ）
〔式中，Ｓ１（ｃＤＮＡ）及びＳ２（ｃＤＮＡ）は，前記第２のＰＣＲ増幅産物の泳動バンドの面積値を，前記相補ＤＮＡ断片が由来する対立遺伝子ごとに表わしたものである。〕
又は次式：
【数４】
Ｓ２（ｃＤＮＡ）／Ｓ１（ｃＤＮＡ）
〔式中，Ｓ１（ｃＤＮＡ）及びＳ２（ｃＤＮＡ）は前記と同義である。〕
で表される前記第２の比を求めることを特徴とする遺伝子検査方法。
【請求項７】
請求項５に記載の遺伝子検査方法に於いて，前記第５の工程は，次式：
【数５】
Ｐ１（ＤＮＡ）／Ｐ２（ＤＮＡ）
〔式中，Ｐ１（ＤＮＡ）及びＰ２（ＤＮＡ）は，前記第１のＰＣＲ増幅産物の泳動バンドのピーク値を，前記ゲノムＤＮＡ断片が由来する対立遺伝子ごとに表わしたものである。〕
又は次式：
【数６】
Ｐ２（ＤＮＡ）／Ｐ１（ＤＮＡ）
〔式中，Ｐ１（ＤＮＡ）及びＰ２（ＤＮＡ）は前記と同義である。〕
で表される第１の比と，次式：
【数７】
Ｐ１（ｃＤＮＡ）／Ｐ２（ｃＤＮＡ）
〔式中，Ｐ１（ｃＤＮＡ）及びＰ２（ｃＤＮＡ）は，前記第２のＰＣＲ増幅産物の泳動バンドのピーク値を，前記相補ＤＮＡ断片が由来する対立遺伝子ごとに表わしたものである。〕
又は次式：
【数８】
Ｐ２（ｃＤＮＡ）／Ｐ１（ｃＤＮＡ）

〔式中，Ｐ１（ｃＤＮＡ）及びＰ２（ｃＤＮＡ）は前記と同義である。〕
で表される第２の比を求めることを特徴とする遺伝子検査方法。
【請求項８】
請求項６または７に記載の遺伝子検査方法に於いて，前記第１の比及び前記第２の比を数値又はグラフで表示する工程をさらに含むことを特徴とする遺伝子検査方法。