

【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 6 部門第 1 区分

【発行日】平成30年6月7日(2018.6.7)

【公開番号】特開2018-54620(P2018-54620A)

【公開日】平成30年4月5日(2018.4.5)

【年通号数】公開・登録公報2018-013

【出願番号】特願2017-216846(P2017-216846)

【国際特許分類】

G 0 1 N 33/92 (2006.01)

G 0 1 N 33/53 (2006.01)

G 0 1 N 27/62 (2006.01)

C 1 2 Q 1/68 (2018.01)

C 1 2 N 15/09 (2006.01)

C 1 2 M 1/00 (2006.01)

【F I】

G 0 1 N 33/92 Z

G 0 1 N 33/53 S

G 0 1 N 27/62 V

C 1 2 Q 1/68 A

C 1 2 N 15/00 F

C 1 2 M 1/00 A

【手続補正書】

【提出日】平成30年4月18日(2018.4.18)

【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】

ニーマン・ピック病の治療のための療法を施される対象であるかどうかについて、前記対象に由来する試料を検査する方法であって、前記試料においてバイオマーカーの存在を検査することを含み、前記試料が前記バイオマーカーについて陽性であると判定された場合、前記対象が前記療法を施される対象であると決定される、方法。

【請求項 2】

前記療法が、酵素補充療法、基質抑制療法、骨髄移植、シャペロン療法、遺伝子療法、DNA/RNAスキッピングの幹細胞移植、臍帯血移植、シクロデキストリン、コレステロール動員、神経ステロイド、クルクミンおよびMiglustatからなる群より選択される、請求項 1 記載の方法。

【請求項 3】

前記バイオマーカーが、遊離リゾスフィンゴミエリンおよびポジティブモードで509m/zから184m/zへのMRM移行として検出される分子量508である化合物509からなる群より選択される、請求項 1 または 2 記載の方法。

【請求項 4】

前記試料が、血液、全血、乾燥血液フィルターカード上に収集された全血、血清および血漿からなる群より選択される、請求項 1 ～ 3 のいずれか一項記載の方法。

【請求項 5】

前記バイオマーカーが、免疫アッセイ、質量分析、バイオチップアレイ、機能性核酸

、および/または前記バイオマーカーの蛍光誘導体および/または少なくとも1種類のさらなるマーカーの蛍光誘導体によって検出される、請求項1～4のいずれか一項記載の方法。

【請求項6】

SELDI、MALDI、MALDI-Q TOF、MS/MS、TOF-TOF、およびESI-Q-TOFからなる群より選択される質量分析によって検出される、請求項5記載の方法。

【請求項7】

ニーマン・ピック病が、ニーマン・ピック病A型およびB型、ニーマン・ピック病C型、ならびにニーマン・ピック病C型保因者を含む群より選択される、請求項1～6のいずれか一項記載の方法。

【請求項8】

検査が、前記試料中の前記バイオマーカーのレベルを、および/または前記試料中の少なくとも1種類のさらなるバイオマーカーのレベルを、および/または前記対象に由来する前記試料中の前記バイオマーカーのレベル 対 少なくとも1種類のさらなるバイオマーカーのレベルの比を、カットオフ値と比較する工程を含み、前記試料中のバイオマーカーのレベルまたは比がカットオフ値より高い場合、前記試料が陽性であると判定される、請求項1～7のいずれか一項記載の方法。

【請求項9】

前記バイオマーカーが遊離リゾスフィンゴミエリンであり、かつ前記バイオマーカーのレベルがカットオフ値6.5ng/mlより高い場合、前記試料がニーマン・ピック病C型保因者について陽性であると判定される、または

前記バイオマーカーが遊離リゾスフィンゴミエリンであり、かつ前記バイオマーカーのレベルがカットオフ値9.23ng/mlより高い場合、前記試料がニーマン・ピック病C型について陽性であると判定される、または

前記バイオマーカーが遊離リゾスフィンゴミエリンであり、かつ前記バイオマーカーのレベルがカットオフ値59ng/mlより高い場合、前記試料がニーマン・ピック病A型および/もしくはB型について陽性であると判定される、

請求項8記載の方法。

【請求項10】

前記バイオマーカーが遊離リゾスフィンゴミエリンであり、かつ前記少なくとも1種類のさらなるバイオマーカーが化合物509である、請求項8または9記載の方法であって、

前記少なくとも1種類のさらなるバイオマーカーのレベルが0.031ng/mlより低いか、または0.031ng/mlと同じである場合、前記試料がニーマン・ピック病について陽性ではないと判定される、

前記少なくとも1種類のさらなるバイオマーカーのレベルが0.031ng/mlより高い場合、前記試料がニーマン・ピック病について陽性であると判定される、

前記少なくとも1種類のさらなるバイオマーカーのレベルが0.031ng/mlより高く、かつ1.7ng/mlより低いか、または1.7ng/mlと同じである場合、前記試料がニーマン・ピック病C型保因者について陽性であると判定される、

前記少なくとも1種類のさらなるバイオマーカーのレベルが1.7ng/mlより高い場合、前記試料がニーマン・ピック病A型および/もしくはB型ならびに/またはニーマン・ピック病C型について陽性であると判定される、

前記少なくとも1種類のさらなるバイオマーカーのレベルが1.7ng/mlより高く、かつ前記少なくとも1種類のさらなるバイオマーカーのレベル 対 前記バイオマーカーのレベルの比が0.045より大きい場合、前記試料がニーマン・ピック病A型および/またはB型について陽性であると判定される、

前記少なくとも1種類のさらなるバイオマーカーのレベルが1.7ng/mlより高く、かつ前記少なくとも1種類のさらなるバイオマーカーのレベル 対 前記バイオマーカーのレベルの比が0.045より小さいか、または0.045と同じである場合、前記試料がニーマン・ピック

病C型について陽性であると判定される、
方法。