

【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22年10月7日(2010.10.7)

【公表番号】特表2009-544314(P2009-544314A)

【公表日】平成21年12月17日(2009.12.17)

【年通号数】公開・登録公報2009-050

【出願番号】特願2009-521815(P2009-521815)

【国際特許分類】

C 1 2 Q 1/68 (2006.01)

C 1 2 N 15/09 (2006.01)

【F I】

C 1 2 Q 1/68 Z N A A

C 1 2 N 15/00 A

【手続補正書】

【提出日】平成22年7月21日(2010.7.21)

【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】

個体における常染色体優性多発性嚢胞腎疾患 (A D P K D) の発症を検出または予測する方法であって、前記個体から得られた核酸試料中の配列番号 1 または配列番号 7 のヌクレオチド配列を有する P K D 1 遺伝子内での 1 つまたは複数のヌクレオチド配列の改変の存在を検出するステップを含み、ここで前記 1 つまたは複数の改変は、配列番号 1 のヌクレオチド位置 5 5 9 ~ 5 6 3 での T T T A A の欠失、配列番号 1 のヌクレオチド位置 1 1 2 4 での C T の挿入、配列番号 1 のヌクレオチド位置 2 2 9 1 での A、T、G、もしくは C の挿入、配列番号 1 のヌクレオチド位置 2 2 9 7 での A、T、G、もしくは C の挿入、配列番号 1 のヌクレオチド位置 5 3 6 5 での T の挿入、配列番号 1 のヌクレオチド位置 6 6 6 6 での G の挿入、配列番号 1 のヌクレオチド位置 6 8 8 1 での A の挿入、配列番号 1 のヌクレオチド位置 8 7 1 3 での T の欠失、配列番号 1 のヌクレオチド位置 9 1 3 4 での A、T、G、もしくは C の挿入、配列番号 1 のヌクレオチド位置 9 5 3 6 での 5 ヌクレオチドの挿入、配列番号 1 のヌクレオチド位置 1 0 2 3 9 での T の欠失、配列番号 1 のヌクレオチド位置 4 8 3 での C から A への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 4 5 1 7 での C から T への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 7 0 0 6 での C から A への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 8 2 6 7 での C から T への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 8 6 3 9 での G から T への変化、配列番号 7 のヌクレオチド位置 2 0 1 6 8 での G から A への変化、配列番号 7 のヌクレオチド位置 3 1 0 2 5 での G から T への変化、配列番号 7 のヌクレオチド位置 3 3 4 1 5 での G から C への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 5 0 8 ~ 5 1 6 の間の C A A の欠失、配列番号 1 のヌクレオチド位置 1 8 4 8 ~ 1 8 5 0 での T G G の欠失、配列番号 1 のヌクレオチド位置 8 8 9 2 ~ 8 9 0 0 での C C A A C T C C G の欠失、配列番号 1 のヌクレオチド位置 9 9 0 5 ~ 9 9 0 7 での A A G の欠失、配列番号 1 のヌクレオチド位置 1 0 0 7 0 ~ 1 0 0 7 2 での C T C の欠失、配列番号 1 のヌクレオチド位置 1 2 5 9 7 ~ 1 2 5 9 9 での T G G の欠失、配列番号 1 のヌクレオチド位置 1 0 2 3 での C から A への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 3 8 5 での G から A への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 1 4 7 0 での A から G への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 4 2 6 2 での C から T への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 8 8 5 5

での T から A への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 1 7 9 4 での A から G への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 6 0 3 6 での G から A への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 2 0 4 2 での C から T への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 3 3 5 1 での C から T への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 6 7 5 6 での A から G への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 5 7 9 3 での C から T への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 6 7 0 7 での C から T への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 1 0 1 8 7 での G から C への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 7 1 1 6 での C から G への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 1 0 3 1 1 での A から G への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 7 5 5 4 での T から C への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 7 7 5 7 での C から T への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 8 0 6 7 での T から C への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 8 1 3 8 での C から T への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 8 5 0 9 での C から T への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 1 0 0 9 6 での C から A への変化、および配列番号 1 のヌクレオチド位置 1 2 6 5 8 での C から T への変化からなる群から選択され、

ここで前記 1 つまたは複数のヌクレオチド配列の改変の検出は前記個体が A D P K D を有するかまたは A D P K D を発症することになることを示す、方法。

【請求項 2】

請求項 1 に挙げられる前記 1 つまたは複数のヌクレオチド配列の改変以外の少なくとも 1 つのヌクレオチド配列の改変も配列番号 1 および配列番号 4 からなる群から選択される配列内で検出され、ここで前記少なくとも 1 つのヌクレオチド配列の改変は A D P K D に関連性がある、請求項 1 に記載の方法。

【請求項 3】

前記核酸配列内での前記 1 つまたは複数のヌクレオチド配列の改変の存在が、配列決定、ポリメラーゼ連鎖反応 (P C R)、変性高性能液体クロマトグラフィーおよびそれらの組み合わせからなる群から選択される方法により検出される、請求項 2 に記載の方法。

【請求項 4】

前記 1 つまたは複数のヌクレオチド配列の改変の P K D 1 遺伝子産物に対する効果を、前記 P K D 1 遺伝子産物の発現および前記 P K D 1 遺伝子産物の切断からなる群から選択される少なくとも 1 つの活性についてアッセイすることにより評価するステップをさらに含む、請求項 2 に記載の方法。

【請求項 5】

個体における常染色体優性多発性嚢胞腎疾患 (A D P K D) の発症を検出または予測する方法であって、前記個体から得られた核酸試料中の配列番号 4 のヌクレオチド配列を有する P K D 2 遺伝子内での 1 つまたは複数のヌクレオチド配列の改変の存在を検出するステップを含み、ここで前記 1 つまたは複数の改変は、配列番号 4 のヌクレオチド位置 2 2 2 6 での A の挿入、配列番号 4 のヌクレオチド位置 2 4 2 2 ~ 2 4 2 3 での A G の欠失、配列番号 4 のヌクレオチド位置 2 6 8 0 での C から T への変化、I V S 7 - 1 G > A、I V S 8 + 5 G > A、配列番号 4 のヌクレオチド位置 3 7 4 ~ 3 7 6 での T G G の欠失および配列番号 4 のヌクレオチド位置 1 8 7 6 ~ 1 8 8 1 の間の T T C の欠失からなる群から選択され、ここで前記 1 つまたは複数のヌクレオチド配列の改変の検出は、前記個体が A D P K D を有するかまたは A D P K D を発症することになることを示す、方法。

【請求項 6】

請求項 5 に挙げられる前記 1 つまたは複数のヌクレオチド配列の改変以外の少なくとも 1 つのヌクレオチド配列の改変も配列番号 1 および配列番号 4 からなる群から選択される配列内で検出され、ここで前記少なくとも 1 つのヌクレオチド配列の改変は A D P K D に関連性がある、請求項 5 に記載の方法。

【請求項 7】

前記核酸配列内での前記 1 つまたは複数のヌクレオチド配列の改変の存在が、配列決定、ポリメラーゼ連鎖反応 (P C R)、変性高性能液体クロマトグラフィーおよびそれらの組み合わせからなる群から選択される方法により検出される、請求項 5 に記載の方法。

【請求項 8】

前記 1 つまたは複数のヌクレオチド配列の改変の P K D 2 遺伝子産物に対する効果を、前記 P K D 2 遺伝子産物の発現についてアッセイすることにより評価するステップをさらに含む、請求項 5 に記載の方法。

【請求項 9】

個体における変異 P K D 遺伝子の存在または不在を検出する方法であって、

前記個体から得られた核酸試料中の P K D 1 または P K D 2 遺伝子内での 1 つまたは複数のヌクレオチド配列の改変の存在または不在を検出するステップを含み、ここで前記 1 つまたは複数の改変は、配列番号 1 のヌクレオチド位置 5 5 9 ~ 5 6 3 での T T T A A の欠失、配列番号 1 のヌクレオチド位置 1 1 2 4 での C T の挿入、配列番号 1 のヌクレオチド位置 2 2 9 1 での A、T、G、もしくは C の挿入、配列番号 1 のヌクレオチド位置 2 2 9 7 での A、T、G、もしくは C の挿入、配列番号 1 のヌクレオチド位置 5 3 6 5 での T の挿入、配列番号 1 のヌクレオチド位置 6 6 6 6 での G の挿入、配列番号 1 のヌクレオチド位置 6 8 8 1 での A の挿入、配列番号 1 のヌクレオチド位置 8 7 1 3 での T の欠失、配列番号 1 のヌクレオチド位置 9 1 3 4 での A、T、G、もしくは C の挿入、配列番号 1 のヌクレオチド位置 9 5 3 6 での 5 ヌクレオチドの挿入、配列番号 1 のヌクレオチド位置 1 0 2 3 9 での T の欠失、配列番号 1 のヌクレオチド位置 4 8 3 での C から A への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 4 5 1 7 での C から T への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 7 0 0 6 での C から A への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 8 2 6 7 での C から T への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 8 6 3 9 での G から T への変化、配列番号 7 のヌクレオチド位置 2 0 1 6 8 での G から A への変化、配列番号 7 のヌクレオチド位置 3 1 0 2 5 での G から T への変化、配列番号 7 のヌクレオチド位置 3 3 4 1 5 での G から C への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 5 0 8 ~ 5 1 6 の間の C A A の欠失、配列番号 1 のヌクレオチド位置 1 8 4 8 ~ 1 8 5 0 での T G G の欠失、配列番号 1 のヌクレオチド位置 8 8 9 2 ~ 8 9 0 0 での C C A A C T C C G の欠失、配列番号 1 のヌクレオチド位置 9 9 0 5 ~ 9 9 0 7 での A A G の欠失、配列番号 1 のヌクレオチド位置 1 0 0 7 0 ~ 1 0 0 7 2 での C T C の欠失、配列番号 1 のヌクレオチド位置 1 2 5 9 7 ~ 1 2 5 9 9 での T G G の欠失、配列番号 1 のヌクレオチド位置 1 0 2 3 での C から A への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 3 8 5 での G から A への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 1 4 7 0 での A から G への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 4 2 6 2 での C から T への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 8 8 5 5 での T から A への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 1 7 9 4 での A から G への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 6 0 3 6 での G から A への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 2 0 4 2 での C から T への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 3 3 5 1 での C から T への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 6 7 5 6 での A から G への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 5 7 9 3 での C から T への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 6 7 0 7 での C から T への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 1 0 1 8 7 での G から C への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 7 1 1 6 での C から G への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 1 0 3 1 1 での A から G への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 7 5 5 4 での T から C への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 7 7 5 7 での C から T への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 8 0 6 7 での T から C への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 8 1 3 8 での C から T への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 8 5 0 9 での C から T への変化、配列番号 1 のヌクレオチド位置 1 0 0 9 6 での C から A への変化および配列番号 1 のヌクレオチド位置 1 2 6 5 8 での C から T への変化、配列番号 4 のヌクレオチド位置 2 2 2 6 での A の挿入、配列番号 4 のヌクレオチド位置 2 4 2 2 ~ 2 4 2 3 での A G の欠失、配列番号 4 のヌクレオチド位置 2 6 8 0 での C から T への変化、I V S 7 - 1 G > A、I V S 8 + 5 G > A、配列番号 4 のヌクレオチド位置 3 7 4 ~ 3 7 6 での T G G の欠失、および配列番号 4 のヌクレオチド位置 1 8 7 6 ~ 1 8 8 1 の間の T T C の欠失からなる群から選択され、ここで前記 1 つまたは複数のヌクレオチド配列の改変の検出は変異 P K D 遺伝子について示す、方法。

【請求項 10】

前記個体の前記 P K D 1 または P K D 2 遺伝子の 1 つまたは複数のヌクレオチド配列の改変の存在が、前記個体が常染色体優性多発性嚢胞腎疾患 (A D P K D) を有するかまたは A D P K D を発症しうることを示す、請求項 9 に記載の方法。

【請求項 11】

前記核酸配列内での前記 1 つまたは複数のヌクレオチド配列の改変の存在または不在が、配列決定、ポリメラーゼ連鎖反応 (P C R)、変性高性能液体クロマトグラフィーおよびそれらの組み合わせからなる群から選択される方法により検出される、請求項 10 に記載の方法。