

【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 12 Q 1/68 (2006.01)

C 12 N 15/09 (2006.01)

【F I】

C 12 Q 1/68 Z N A A

C 12 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囊胞腎疾患(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PKD1遺伝子内での1つまたは複数のヌクレオチド配列の改变の存在を検出するステップを含み、ここで前記1つまたは複数の改变は、配列番号1のヌクレオチド位置559～563でのTTTAAの欠失、配列番号1のヌクレオチド位置1124でのC Tの挿入、配列番号1のヌクレオチド位置2291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2297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5365でのTの挿入、配列番号1のヌクレオチド位置666でのGの挿入、配列番号1のヌクレオチド位置6881でのAの挿入、配列番号1のヌクレオチド位置8713でのTの欠失、配列番号1のヌクレオチド位置9134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9536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10239でのTの欠失、配列番号1のヌクレオチド位置483でのCからAへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置4517でのCからTへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置7006でのCからAへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置8267でのCからTへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置8639でのGからTへの変化、配列番号7のヌクレオチド位置20168でのGからAへの変化、配列番号7のヌクレオチド位置31025でのGからTへの変化、配列番号7のヌクレオチド位置33415でのGからCへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置508～516の間のCAAの欠失、配列番号1のヌクレオチド位置1848～1850でのTGGの欠失、配列番号1のヌクレオチド位置8892～8900でのCCAACTCCGの欠失、配列番号1のヌクレオチド位置9905～9907でのAAGの欠失、配列番号1のヌクレオチド位置10070～10072でのCTCの欠失、配列番号1のヌクレオチド位置12597～12599でのTGGの欠失、配列番号1のヌクレオチド位置1023でのCからAへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置385でのGからAへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置1470でのAからGへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置4262でのCからTへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置8855

でのTからAへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置1794でのAからGへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置6036でのGからAへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置2042でのCからTへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置3351でのCからTへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置6756でのAからGへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置5793でのCからTへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置6707でのCからTへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置10187でのGからCへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置71116でのCからGへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置10311でのAからGへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置7554でのTからCへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置7757でのCからTへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置8067でのTからCへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置8138でのCからTへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置8509でのCからTへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置10096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12658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变の検出は前記個体がADPKDを有するかまたはADPKD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变以外の少なくとも1つのヌクレオチド配列の改变も配列番号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变はADPKD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变の存在が、配列決定、ポリメラーゼ連鎖反応（PCR）、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变のPKD1遺伝子産物に対する効果を、前記PKD1遺伝子産物の発現および前記PKD1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囊胞腎疾患（ADPKD）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PKD2遺伝子内の1つまたは複数のヌクレオチド配列の改变の存在を検出するステップを含み、ここで前記1つまたは複数の改变は、配列番号4のヌクレオチド位置2226でのAの挿入、配列番号4のヌクレオチド位置2422～2423でのAGの欠失、配列番号4のヌクレオチド位置2680でのCからTへの変化、IVS7-1G>A、IVS8+5G>A、配列番号4のヌクレオチド位置374～376でのTGGの欠失および配列番号4のヌクレオチド位置1876～1881の間のTTT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变の検出は、前記個体がADPKDを有するかまたはADPKD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变以外の少なくとも1つのヌクレオチド配列の改变も配列番号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变はADPKD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变の存在が、配列決定、ポリメラーゼ連鎖反応（PCR）、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变のPKD2遺伝子産物に対する効果を、前記PKD2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PKD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PKD1またはPKD2遺伝子内での1つまたは複数のヌクレオチド配列の改变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つまたは複数の改变は、配列番号1のヌクレオチド位置559～563でのTTTAAの欠失、配列番号1のヌクレオチド位置1124でのCTの挿入、配列番号1のヌクレオチド位置2291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2297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5365でのTの挿入、配列番号1のヌクレオチド位置6666でのGの挿入、配列番号1のヌクレオチド位置6881でのAの挿入、配列番号1のヌクレオチド位置8713でのTの欠失、配列番号1のヌクレオチド位置9134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9536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10239でのTの欠失、配列番号1のヌクレオチド位置483でのCからAへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置4517でのCからTへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置7006でのCからAへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置8267でのCからTへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置20168でのGからAへの変化、配列番号7のヌクレオチド位置31025でのGからTへの変化、配列番号7のヌクレオチド位置33415でのGからCへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置508～516の間のCAAの欠失、配列番号1のヌクレオチド位置1848～1850でのTGGの欠失、配列番号1のヌクレオチド位置8892～8900でのCCAACCTCCGの欠失、配列番号1のヌクレオチド位置9905～9907でのAAGの欠失、配列番号1のヌクレオチド位置10070～10072でのCTCの欠失、配列番号1のヌクレオチド位置12597～12599でのTGGの欠失、配列番号1のヌクレオチド位置1023でのCからAへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置385でのGからAへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置1470でのAからGへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置4262でのCからTへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置8855でのTからAへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置1794でのAからGへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置6036でのGからAへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置2042でのCからTへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置3351でのCからTへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置6756でのAからGへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置5793でのCからTへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置6707でのCからTへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置10187でのGからCへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置7116でのCからGへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置10311でのAからGへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置7554でのTからCへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置8067でのTからCへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置8138でのCからTへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置8509でのCからTへの変化、配列番号1のヌクレオチド位置10096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12658でのCからTへの変化、配列番号4のヌクレオチド位置2226でのAの挿入、配列番号4のヌクレオチド位置2422～2423でのAGの欠失、配列番号4のヌクレオチド位置2680でのCからTへの変化、IVS7-1G>A、IVS8+5G>A、配列番号4のヌクレオチド位置374～376でのTGGの欠失、および配列番号4のヌクレオチド位置1876～1881の間のTTTCA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变の検出は変異PKD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变の存在が、前記個体が常染色体優性多発性囊胞腎疾患（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变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。