

【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】令和 3 年 10 月 14 日 (2021.10.14)

【公表番号】特表 2020-537495 (P2020-537495A)

【公表日】令和 2 年 12 月 24 日 (2020.12.24)

【年通号数】公開・登録公報 2020-052

【出願番号】特願 2020-513609 (P2020-513609)

【国際特許分類】

C 1 2 N 15/12 (2006.01)

C 1 2 N 15/63 (2006.01)

C 1 2 N 1/15 (2006.01)

C 1 2 N 1/19 (2006.01)

C 1 2 N 1/21 (2006.01)

C 1 2 N 5/10 (2006.01)

C 0 7 K 14/715 (2006.01)

C 1 2 Q 1/6827 (2018.01)

C 1 2 Q 1/6837 (2018.01)

C 1 2 Q 1/6844 (2018.01)

C 1 2 Q 1/6883 (2018.01)

G 0 1 N 33/68 (2006.01)

G 0 1 N 33/53 (2006.01)

C 0 7 K 14/705 (2006.01)

【 F I 】

C 1 2 N 15/12

C 1 2 N 15/63 Z N A Z

C 1 2 N 1/15

C 1 2 N 1/19

C 1 2 N 1/21

C 1 2 N 5/10

C 0 7 K 14/715

C 1 2 Q 1/6827 Z

C 1 2 Q 1/6837 Z

C 1 2 Q 1/6844 Z

C 1 2 Q 1/6883 Z

G 0 1 N 33/68

G 0 1 N 33/53 M

G 0 1 N 33/53 D

C 0 7 K 14/705

【手続補正書】

【提出日】令和 3 年 9 月 3 日 (2021.9.3)

【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】

早期発症型炎症性腸疾患を発症するリスクを有するヒト対象を特定する試験管内の方法

であって、

前記方法が、前記対象から得られた試料にて

配列番号 9 に係る 1 8 6 位に相当する位置にてセリンを有し、且つ配列番号 9 に係る 2 1 5 位に相当する位置にて切り詰められた S I G I R R タンパク質；及び / または

配列番号 9 に係る 1 8 6 位に相当する位置にてセリンを有し、且つ配列番号 9 に係る 2 1 5 位に相当する位置にて切り詰められた S I G I R R タンパク質をコードする核酸分子の存在または非存在を検出することを含み、

前記切り詰められた S I G I R R タンパク質及び / または前記切り詰められた S I G I R R タンパク質をコードする前記核酸分子の存在は、前記対象が早期発症型炎症性腸疾患を発症するリスクを有することを示す、方法。

【請求項 2】

前記切り詰められた S I G I R R タンパク質が、配列番号 9 に係る 1 8 6 位 ~ 2 0 9 位及び 2 1 1 位 ~ 2 1 5 位に相当する位置のいずれか 1 つで野生型 S I G I R R タンパク質と比べて異なるアミノ酸を含む請求項 1 に記載の方法。

【請求項 3】

前記切り詰められた S I G I R R タンパク質が配列番号 9 に係る 1 8 6 位 ~ 2 1 5 位に相当する位置にて配列番号 1 1 のアミノ酸配列を含む請求項 1 または 2 に記載の方法。

【請求項 4】

前記試料における前記切り詰められた S I G I R R タンパク質をコードする前記核酸分子の存在または非存在が、前記核酸分子において、配列番号 9 に係る 1 8 6 位に相当する位置にてセリンをコードするコドンを生じるフレームシフト突然変異があるかどうかを判定することによって検出される請求項 1 ~ 3 のいずれか 1 項に記載の方法。

【請求項 5】

前記検出するステップが、S I G I R R タンパク質をコードする前記核酸分子の少なくとも一部を配列決定することを含み、前記配列決定される核酸分子が配列番号 9 に係る 2 1 5 位に相当する位置にて切り詰められた S I G I R R タンパク質をコードする請求項 1 ~ 4 のいずれか 1 項に記載の方法。

【請求項 6】

配列決定される前記核酸分子の前記一部が配列番号 9 に係る 1 8 6 位に相当する位置をコードするコドンを包含する複数の位置を含む請求項 5 に記載の方法。

【請求項 7】

前記検出するステップが、前記 S I G I R R タンパク質をコードする前記核酸分子全体を配列決定することを含む請求項 5 または 6 に記載の方法。

【請求項 8】

前記検出するステップが、

S I G I R R タンパク質をコードする前記核酸分子の少なくとも一部を増幅することであって、前記増幅される核酸分子が配列番号 9 に係る 1 8 6 位に相当する位置にてアミノ酸をコードするコドンを包含する、前記増幅することと；

前記増幅された核酸分子を検出可能な標識で標識することと；

プローブを含む支持体に前記標識された核酸分子を接触させることであって、前記プローブが配列番号 9 に係る 1 8 6 位に相当する位置にてセリンをコードするコドンを包含する核酸配列とストリンジェントな条件下特異的にハイブリッド形成する核酸配列を含む、前記接触させることと；

前記検出可能な標識を検出することを含む請求項 1 ~ 4 のいずれか 1 項に記載の方法。

【請求項 9】

前記試料における前記核酸分子が m R N A であり、前記検出するステップがさらに、前記増幅するステップに先立って m R N A を c D N A に逆転写することを含む請求項 8 に記載の方法。

【請求項 1 0】

前記検出するステップが、

検出可能な標識を含むプローブに S I G I R R タンパク質をコードする核酸分子を接触させることであって、前記プローブが配列番号 9 に係る 1 8 6 位に相当する位置にてセリンをコードするコドンを含む核酸配列とストリンジェントな条件下で特異的にハイブリッド形成する核酸配列を含む、接触させることと、

前記検出可能な標識を検出することを含む、

請求項 1 ~ 4 のいずれか 1 項に記載の方法。

【請求項 1 1】

前記ヒト対象が、クローン病を発症するリスクを有すると特定される請求項 1 ~ 1 0 のいずれか 1 項に記載の方法。

【請求項 1 2】

ヒト単一免疫グロブリンインターロイキン - 1 受容体関連 (S I G I R R) タンパク質をコードする核酸配列または前記核酸配列の相補体を含む単離された核酸分子であって、前記タンパク質が配列番号 9 に係る 2 1 5 位に相当する位置にて切り詰められる、単離された核酸分子。

【請求項 1 3】

前記切り詰められた S I G I R R タンパク質が配列番号 9 に係る 1 8 6 位に相当する位置にてセリンを含む請求項 1 2 に記載の単離された核酸分子。

【請求項 1 4】

前記核酸分子が c D N A である請求項 1 2 または 1 3 に記載の単離された核酸分子。

【請求項 1 5】

前記核酸分子がゲノム D N A であり、且つ配列番号 2 に係る 9 9 6 2 位に相当する位置にてグアニンを含む請求項 1 2 または 1 3 に記載の単離された核酸分子。

【請求項 1 6】

前記核酸分子が配列番号 2 を含む請求項 1 5 に記載の単離された核酸分子。

【請求項 1 7】

前記核酸分子が m R N A であり、且つ配列番号 4 に係る 5 5 7 位に相当する位置にてグアニンを含む請求項 1 2 または 1 3 に記載の単離された核酸分子。

【請求項 1 8】

前記核酸分子が m R N A であり、且つ配列番号 4 に係る 5 5 3 位 ~ 5 5 5 位及び 5 5 6 位 ~ 5 5 8 位に相当する位置にてそれぞれコドン C U A 及び A G C を含む請求項 1 2、1 3 及び 1 7 のいずれか 1 項に記載の単離された核酸分子。

【請求項 1 9】

前記核酸分子が配列番号 4 を含む請求項 1 7 に記載の単離された核酸分子。

【請求項 2 0】

前記切り詰められた S I G I R R タンパク質が、配列番号 9 に係る 1 8 6 位 ~ 2 0 9 位及び 2 1 1 位 ~ 2 1 5 位に相当する位置のいずれか 1 つにて野生型 S I G I R R タンパク質と比べて異なるアミノ酸を含む請求項 1 2 ~ 1 9 のいずれか 1 項に記載の単離された核酸分子。

【請求項 2 1】

前記切り詰められた S I G I R R タンパク質が、配列番号 9 に係る 1 8 6 位 ~ 2 1 5 位に相当する位置にて配列番号 1 1 のアミノ酸配列を含む請求項 1 2 ~ 2 0 のいずれか 1 項に記載の単離された核酸分子。

【請求項 2 2】

前記切り詰められた S I G I R R タンパク質が、配列番号 9 のアミノ酸配列、または配列番号 9 に対して少なくとも 9 0 % の配列同一性を有し、且つ配列番号 9 に係る 1 8 6 位に相当する位置にてセリンを含むアミノ酸配列を含む請求項 1 2 ~ 2 1 のいずれか 1 項に記載の単離された核酸分子。

【請求項 2 3】

請求項 1 2 ~ 2 2 のいずれか 1 項に記載の単離された核酸分子を含むベクター。

【請求項 2 4】

請求項 1 2 ~ 2 2 のいずれか 1 項に記載の単離された核酸分子を含む宿主細胞。

【請求項 2 5】

請求項 2 3 に記載のベクターを含む宿主細胞。

【請求項 2 6】

前記核酸配列が前記宿主細胞にて活性があるプロモーターに操作可能に連結されている請求項 2 4 または 2 5 に記載の宿主細胞。

【請求項 2 7】

S I G I R R タンパク質をコードする核酸配列を含む c D N A であって、前記タンパク質が配列番号 9 に係る 2 1 5 位に相当する位置にて切り詰められている、c D N A。

【請求項 2 8】

前記切り詰められた S I G I R R タンパク質が配列番号 9 に係る 1 8 6 位に相当する位置にてセリンを含む請求項 2 7 に記載の c D N A。

【請求項 2 9】

前記切り詰められた S I G I R R タンパク質が、配列番号 9 に係る 1 8 6 位 ~ 2 0 9 位及び 2 1 1 位 ~ 2 1 5 位に相当する位置のいずれかにて野生型 S I G I R R タンパク質と比べて異なるアミノ酸を含む請求項 2 7 または 2 8 に記載の c D N A。

【請求項 3 0】

前記切り詰められた S I G I R R タンパク質が、配列番号 9 に係る 1 8 6 位 ~ 2 1 5 位に相当する位置にて配列番号 1 1 のアミノ酸配列を含む請求項 2 7 ~ 2 9 のいずれか 1 項に記載の c D N A。

【請求項 3 1】

前記切り詰められた S I G I R R タンパク質が、配列番号 9 のアミノ酸配列、または配列番号 9 に対して少なくとも 9 0 % の配列同一性を有し、且つ配列番号 9 に係る 1 8 6 位に相当する位置にてセリンを含むアミノ酸配列を含む請求項 2 7 ~ 3 0 のいずれか 1 項に記載の c D N A。

【請求項 3 2】

前記 c D N A が配列番号 6 に係る 5 5 7 位に相当する位置にてグアニンを含む請求項 2 7 ~ 3 1 のいずれか 1 項に記載の c D N A。

【請求項 3 3】

前記 c D N A が、配列番号 6 に係るそれぞれ 5 5 3 位 ~ 5 5 5 位及び 5 5 6 位 ~ 5 5 8 位に相当する位置にてそれぞれコドン C T A 及び A G C を含む請求項 2 7 ~ 3 2 のいずれか 1 項に記載の c D N A。

【請求項 3 4】

前記 c D N A が配列番号 6 を含む請求項 2 7 ~ 3 3 のいずれか 1 項に記載の c D N A。

【請求項 3 5】

請求項 2 7 ~ 3 4 のいずれか 1 項に記載の c D N A を含むベクター。

【請求項 3 6】

請求項 2 7 ~ 3 4 のいずれか 1 項に記載の c D N A を含む宿主細胞。

【請求項 3 7】

請求項 3 5 に記載のベクターを含む宿主細胞。

【請求項 3 8】

前記 c D N A が前記宿主細胞にて活性があるプロモーターに操作可能に連結されている請求項 3 6 または 3 7 に記載の宿主細胞。

【請求項 3 9】

切り詰められた S I G I R R タンパク質を含む単離されたまたは組換えのポリペプチドであって、前記タンパク質が配列番号 9 に係る 2 1 5 位に相当する位置にて切り詰められている、単離されたまたは組換えのポリペプチド。

【請求項 4 0】

前記切り詰められた S I G I R R タンパク質が、配列番号 9 に係る 1 8 6 位に相当する

位置にてセリンを含む請求項 3 9 に記載の単離されたまたは組換えのポリペプチド。

【請求項 4 1】

前記切り詰められた S I G I R R タンパク質が、配列番号 9 に係る 1 8 6 位 ~ 2 0 9 位及び 2 1 1 位 ~ 2 1 5 位に相当する位置のいずれか 1 つにて野生型 S I G I R R タンパク質と比べて異なるアミノ酸を含む請求項 3 9 または 4 0 に記載の単離されたまたは組換えのポリペプチド。

【請求項 4 2】

前記切り詰められた S I G I R R タンパク質が、配列番号 9 に係る 1 8 6 位 ~ 2 1 5 位に相当する位置にて配列番号 1 1 のアミノ酸配列を含む請求項 3 9 ~ 4 1 のいずれか 1 項に記載の単離されたまたは組換えのポリペプチド。

【請求項 4 3】

前記切り詰められた S I G I R R タンパク質が、配列番号 9 に係る 1 8 6 位に相当する位置にてセリンを含む請求項 2 4 または 2 5 に記載の単離されたまたは組換えのポリペプチド。

【請求項 4 4】

前記切り詰められた S I G I R R タンパク質が、配列番号 9 のアミノ酸配列、または配列番号 9 に対して少なくとも 9 0 % の配列同一性を有し、且つ配列番号 9 に係る 1 8 6 位に相当する位置にてセリンを含むアミノ酸配列を含む請求項 3 9 ~ 4 3 のいずれか 1 項に記載の単離されたまたは組換えのポリペプチド。

【請求項 4 5】

前記ポリペプチドが異種ポリペプチドに融合される請求項 3 9 ~ 4 4 のいずれか 1 項に記載の単離されたまたは組換えのポリペプチド。

【請求項 4 6】

前記異種ポリペプチドが、ペプチド精製タグ、蛍光タンパク質、またはペプチド精製タグと蛍光タンパク質の双方を含む請求項 4 5 に記載の単離されたまたは組換えのポリペプチド。

【請求項 4 7】

請求項 3 9 ~ 4 6 のいずれか 1 項に記載の単離されたまたは組換えのポリペプチドと担体とを含む組成物。

【請求項 4 8】

少なくとも約 1 5 のヌクレオチドを含む核酸配列を含むプローブまたはプライマーであって、配列番号 9 に係る 1 8 6 位に相当する位置にてセリンを有し、且つ配列番号 9 に係る 2 1 5 位に相当する位置にて切り詰められるヒト S I G I R R タンパク質をコードする核酸配列を有する核酸分子と特異的にハイブリッド形成する、または前記切り詰められたヒト S I G I R R タンパク質をコードする前記核酸配列の相補体と特異的にハイブリッド形成する核酸配列を含む、プローブまたはプライマー。

【請求項 4 9】

前記プローブまたはプライマーが、配列番号 9 に係る 1 8 6 位に相当する位置にてセリンをコードするコドンを含む核酸分子の一部と特異的にハイブリッド形成する請求項 4 8 に記載のプローブまたはプライマー。

【請求項 5 0】

前記プローブまたはプライマーが、ストリンジェントな条件下で、切り詰められたヒト S I G I R R タンパク質をコードする前記核酸配列またはその相補体と特異的にハイブリッド形成する請求項 4 8 または 4 9 に記載のプローブまたはプライマー。

【請求項 5 1】

前記プローブまたはプライマーが標識を含む請求項 4 8 ~ 5 0 のいずれか 1 項に記載のプローブまたはプライマー。

【請求項 5 2】

請求項 4 8 ~ 5 0 のいずれか 1 項に記載のプローブが連結された基材を含む支持体。

【請求項 5 3】

前記支持体がマイクロアレイである請求項 5 2 に記載の支持体。

【請求項 5 4】

変異特異的なプローブまたはプライマーであって、配列番号 9 に係る 2 1 5 位に相当する位置にて切り詰められた S I G I R R タンパク質をコードする核酸分子の核酸配列と相補性である核酸配列を含み、前記変異特異的なプローブまたはプライマーが配列番号 9 に係る 1 8 6 位に相当する位置にてセリンをコードするコドンを含む核酸分子の一部と相補性である核酸配列を含む、変異特異的なプローブまたはプライマー。

【請求項 5 5】

前記変異特異的なプローブまたはプライマーが少なくとも約 1 5 のヌクレオチドを含む請求項 5 4 に記載の変異特異的なプローブまたはプライマー。