(12) 特許協力条約に基づいて公開された国際出願

(19) 世界知的所有権機関
国際事務局

(43) 国際公開日
2008 年10 月30 日 (30.10.2008)

PCT

(10) 国際公開番号
WO 2008/130008 A1

(51) 国際特許分類:
C12N 15/09 (2006.01) *C12Q 1/68* (2006.01)

(21) 国際出願番号: PCT/JP2008/057527

(22) 国際出願日: 2008 年4 月17 日 (17.04.2008)

(25) 国際出願の言語: 日本語

(26) 国際公開の言語: 日本語

(30) 優先権データ:
特願2007-108688 2007 年4 月17 日 (17.04.2007) JP

(71) 出願人 (米国を除く全ての指定国について): 参天製薬株式会社 (SANTEN PHARMACEUTICAL CO., LTD.) [JP/JP]; 〒5338651 大阪府大阪市東淀川区下新庄三丁目９番１９号 Osaka (JP).

(71) 出願人 および
(72) 発明者: 木下 茂 (KINOSHITA, Shigeru) [JP/JP]; 〒5450035 大阪府大阪市阿倍野区北畠一丁目３番１１号 Osaka (JP). 田代 啓 (TASHIRO, Kei) [JP/JP]; 〒6038162 京都府京都市北区小山東大野町９３ Kyoto (JP).

(72) 発明者; および
(75) 発明者/出願人 (米国についてのみ): 中野 正和 (NAKANO, Masakazu). 八木 知人 (YAGI, Tomohito). 森 和彦 (MORI, Kazuhiko). 池田 陽子 (IKEDA, Yoko). 谷口 孝純 (TANIGUCHI, Takazumi). 景山 正明 (KAGEYAMA, Masaaki).

(74) 代理人: 細田 芳徳 (HOSODA, Yoshinori); 〒5406591 大阪府大阪市中央区大手前一丁目７番３１号 ＯＭＭビル５階 私書箱２６号 細田国際特許事務所内 Osaka (JP).

(81) 指定国 (表示のない限り、全ての種類の国内保護が可能): AE, AG, AL, AM, AO, AT, AU, AZ, BA, BB, BG, BH, BR, BW, BY, BZ, CA, CH, CN, CO, CR, CU, CZ, DE, DK, DM, DO, DZ, EC, EE, EG, ES, FI, GB, GD, GE, GH, GM, GT, HN, HR, HU, ID, IL, IN, IS, JP, KE, KG, KM, KN, KP, KR, KZ, LA, LC, LK, LR, LS, LT, LU, LY, MA, MD, ME, MG, MK, MN, MW, MX, MY, MZ, NA, NG, NI, NO, NZ, OM, PG, PH, PL, PT, RO, RS, RU, SC, SD, SE, SG, SK, SL, SM, SV, SY, TJ, TM, TN, TR, TT, TZ, UA, UG, US, UZ, VC, VN, ZA, ZM, ZW.

(84) 指定国 (表示のない限り、全ての種類の広域保護が可能): ARIPO (BW, GH, GM, KE, LS, MW, MZ, NA, SD, SL, SZ, TZ, UG, ZM, ZW), ユーラシア (AM, AZ, BY, KG, KZ, MD, RU, TJ, TM), ヨーロッパ (AT, BE, BG, CH, CY, CZ, DE, DK, EE, ES, FI, FR, GB, GR, HR, HU, IE, IS, IT, LT, LU, LV, MC, MT, NL, NO, PL, PT, RO, SE, SI, SK, TR), OAPI (BF, BJ, CF, CG, CI, CM, GA, GN, GQ, GW, ML, MR, NE, SN, TD, TG).

添付公開書類:
— 国際調査報告書
— 電子形式により別個に公開された明細書の配列表部分、請求に基づき国際事務局から入手可能

(54) **Title:** METHOD FOR DETERMINATION OF ONSET RISK OF GLAUCOMA

(54) 発明の名称: 緑内障発症リスクの判定方法

(57) **Abstract:** Disclosed is a method for the determination of presence or absence of the risk of glaucoma, which comprises the steps of: detecting *in vitro* an allele and/or a genotype of a single nucleotide polymorphism occurring at position-31 in at least one nucleotide sequence selected from the group consisting of the nucleotide sequences depicted in SEQ ID NOs:203-514 or a nucleotide sequence complementary to the at least one nucleotide sequence in a sample collected from a subject (step A); and comparing the allele and/or the genotype detected in the step A with at least one allele and/or genotype containing a high-risk allele in a nucleotide sequence depicted in any one of SEQ ID NOs:203-514 (step B). The level of the onset risk of glaucoma in a donor of a sample can be determined by analyzing the allele or genotype of the single nucleotide polymorphism in the sample by the method. Based on the level of the risk, the donor can adopt a preventive measure for glaucoma or receive a proper treatment for glaucoma.

(57) 要約: 被検者由来のサンプルにおいて、配列番号203～514で示される塩基配列からなる群より選択される、少なくとも１つの塩基配列又はその相補的配列における、各塩基配列の31番目に存在する一塩基多型のアレル及び／又は遺伝子型をin vitroで検出する工程(工程Ａ)、ならびに、前記工程Ａで検出されたアレル及び／又は遺伝子型を、配列番号203～514で示される塩基配列におけるハイリスクアレルを含むアレル及び／又は遺伝子型の少なくとも１つと比較する工程(工程Ｂ)を含む、緑内障リスクの有無の判定方法。本発明の方法により、サンプル上の本発明の一塩基多型のアレル又は遺伝子型を分析することにより、サンプル提供者の緑内障の発症リスクの高低を判定することができ、このリスクに基づきサンプル提供者は緑内障の予防措置を講じ、又は適切な治療を受けることができる。

WO 2008/130008 A1