

請求の範囲

- [請求項1] 乾燥ろ紙血中のSMN1遺伝子をリアルタイムPCRにより検出する方法であって、下記(A)～(D)の工程を含む、前記検出方法。
- (A) PCR反应用チューブに前記乾燥ろ紙血を添加する工程
- (B) PCR反应用のチューブにPCR試薬を添加する工程であって、PCR試薬は少なくともSMN2遺伝子への反応がSMN1遺伝子の1%未満となるように設計されたプライマー、ポリメラーゼ、dNTP、及びインターカレーター若しくは蛍光標識プローブを含む前記工程
- (C) PCR試薬と前記乾燥ろ紙血を添加したチューブ内でPCR反応を行う工程
- (D) PCR反応により増幅されたSMN1遺伝子中の標的核酸を経時的に光学的に検出する工程
- [請求項2] SMN2遺伝子への反応がSMN1遺伝子の1%未満となるように設計されたプライマーが、以下の(1)のフォワードプライマー及び(2)のリバースプライマーからなる群から選ばれる1以上のプライマーである請求項1に記載の検出方法。
- (1) 配列番号1～9のいずれかの塩基配列からなるフォワードプライマー
- (2) 配列番号16～21のいずれかの塩基配列からなるリバースプライマー
- [請求項3] 乾燥ろ紙血が、直径1.2mm～2.0mmの円形のパンチ片又は全血を全反応溶液量に対して0.95v/v%～6.6v/v%を含むパンチ片である、請求項1又は2に記載の検出方法。
- [請求項4] SMN1遺伝子の特異的に検出するためのプライマーであって、以下の(1)のフォワードプライマー及び(2)のリバースプライマーからなる群から選ばれる1以上のプライマー。
- (1) 配列番号1～9のいずれかの塩基配列からなるフォワードプラ

イマー

(2) 配列番号 16～21 のいずれかの塩基配列からなるリバースプライマー

[請求項5]

乾燥ろ紙血中の SMN1 遺伝子をリアルタイム PCR により検出する方法における、SMN2 遺伝子への反応性を弱める方法であって、以下の (1) のフォワードプライマー及び (2) のリバースプライマーからなる群から選ばれる 1 以上のプライマーを用いる前記方法。

(1) 配列番号 1～9 のいずれかの塩基配列からなるフォワードプライマー

(2) 配列番号 16～21 のいずれかの塩基配列からなるリバースプライマー