

(19)



(11) Veröffentlichungsnummer:

(11) Publication number:

EP 1 417 305 A2

(11) Numéro de publication:

Internationale Anmeldung veröffentlicht durch die
Weltorganisation für geistiges Eigentum unter der Nummer:

WO2003/014342 (Art. 153(3) EPÜ).

International application published by the World
Intellectual Property Organization under number:

WO2003/014342 (Art. 153(3) EPC).

Demande internationale publiée par l'Organisation
Mondiale de la Propriété Intellectuelle sous le numéro:

WO2003/014342 (art. 153(3) CBE).

专利名称(译)	鉴定与成人型低乳酸症相关的DNA变体		
公开(公告)号	EP1417305A2	公开(公告)日	2004-05-12
申请号	EP2002794596	申请日	2002-08-09
申请(专利权)人(译)	国家公共卫生研究所		
当前申请(专利权)人(译)	国家公共卫生研究所		
[标]发明人	SAHI TIMO SAVILAHTI ERKKI		
发明人	PELTONEN, LEENANATIONAL PUBLIC HEALTH INSTITUTE ENATTAH, NABILNATIONAL PUBLIC HEALTH INSTITUTE JÄRVELÄ, IRMANATIONAL PUBLIC HEALTH INSTITUTE SAHI, TIMO SAVILAHTI, ERKKI TERWILLIGER, JOSEPHCOLUMBIA UNIVERSITY, DEPT. OF		
IPC分类号	A61K48/00 A61K35/76 A61K38/00 A61P3/00 A61P43/00 C07H21/04 C07K16/18 C12N1/15 C12N1/19 C12N1/21 C12N5/10 C12N7/00 C12N9/24 C12N9/38 C12N15/00 C12N15/09 C12Q1/34 C12Q1/68 C12Q1/70 G01N33/53 G01N33/566		
CPC分类号	A01K2217/05 A61K38/00 A61K48/00 A61P1/14 A61P3/00 A61P43/00 C12N9/2402 C12N9/2468 C12N9/2471 C12Q1/6883 C12Q2600/156 C12Y302/01023 C12Y302/01062 C12Y302/01108		
代理机构(译)	法思博事务所		
优先权	2001119377 2001-08-10 EP 2001119528 2001-08-14 EP 60/315955 2001-08-31 US		
其他公开文献	EP1417305B1		
外部链接	Espacenet		

摘要(译)

本发明涉及一种核酸分子，其包含有助于或指示成人型低乳酸症的5'部分肠乳糖酶 - 根赤碱水解酶 (LPH) 基因，其中所述核酸分子选自 (a) 具有或包含SEQ ID NO : 1的核酸序列的核酸分子，SEQ ID NO : 1的序列也在图4中描述，并且包含在如图8所示的序列中; (b) 具有或包含SEQ ID NO : 2的核酸序列的核酸分子，SEQ ID NO : 2的序列也在图5中描述，并且包含在图9中所示的序列中; (c) 至少20个核苷酸的核酸分子，其互补链在严格条件下与 (a) 的核酸分子杂交或 (b) ，其中所述多核苷酸/核酸分子在对应于LPH基因的位置-13910 5'的位置具有胞嘧啶残基; (d) 至少20个核苷酸的核酸分子，其互补链在严格条件下与 (a) 或 (b) 的核酸分子杂交，其中所述多核苷酸/核酸分子具有对应于位置的位置-22018 5'来自LPH基因的鸟嘌呤残基。本发明进一步涉及用于测试成人型低乳酸症的存在或易感性的方法，所述方法基于对上述核酸分子中包含的SNP的分析。另外，本发明涉及用于检测成人型的存在或易感性的诊断组合物和试剂盒hypolactasia。