

【11】證書號數：I555848

【45】公告日：中華民國 105 (2016) 年 11 月 01 日

【51】Int. Cl. : C12Q1/68 (2006.01) G01N33/50 (2006.01)

發明

全 3 頁

【54】名稱：評估於一個體中發生腎臟結石之風險的方法、評估於一患有或曾患有腎臟結石之個體中腎臟結石復發之風險的方法與單核苷酸多型性 rs12313273 作為腎臟結石發生或復發之一生物指標的用途

METHOD FOR ESTIMATING A RISK OF DEVELOPING KIDNEY STONE IN A SUBJECT, METHOD FOR ESTIMATING A RISK OF RECURRING KIDNEY STONE IN A SUBJECT SUFFERING FROM OR BEING USED TO SUFFER FROM KIDNEY STONE AND USE OF SNP RS12313273 (C/T) AS A BIOMARKER FOR DEVELOPMENT OR RECURRENCE OF KIDNEY STONE

【21】申請案號：099135698

【22】申請日：中華民國 99 (2010) 年 10 月 20 日

【11】公開編號：201217537

【43】公開日期：中華民國 101 (2012) 年 05 月 01 日

【72】發明人：張偉嶠 (TW) CHANG, WEI CHIAO；周以和 (TW) CHOU, YII HER；卓夙航 (TW) JUO, SUHHANG；劉慕恩 (TW) LIU, MUEN；張朕佳 (TW) CHANG, CHEN CHIA；邱怡靜 (TW) CHIU, YI CHING

【71】申請人：高雄醫學大學

KAOHSIUNG MEDICAL UNIVERSITY

高雄市三民區十全一路 100 號

【74】代理人：洪澄文；顏錦順

【56】參考文獻：

TW 201204837

US 2008/0039392A1

2007 年 06 月 01 日, Biochemical and Functional Characterization of Orai Proteins, THE JOURNAL OF BIOLOGICAL CHEMISTRY VOL. 282, NO. 22, pp. 16232-16243, June 1, 2007

2010 年 02 月 24 日 Growth-dependent modulation of capacitative calcium entry in normal rat kidney fibroblasts, Cell Signal. 2010 Jul;22(7):1044-53. doi: 10.1016/j.cellsig.2010.02.007.

Epub 2010 Feb 24.

審查人員：顏逸瑜

[57]申請專利範圍

1. 一種評估於一人類個體中發生腎臟結石之風險的方法，包括：偵測一人類個體之一生物樣本中於 ORAI1 基因(序列辨識號：1)第 30881 個位置之單核苷酸多型性(SNP)rs12313273 (C/T)的存在；以及評估該人類個體發生腎臟結石之風險，其中偵測到該單核苷酸多型性 rs12313273(C/T)之對偶基因 C 存在時，表示該人類個體發生腎臟結石的風險增加。
2. 如申請專利範圍第 1 項所述之評估於一人類個體中發生腎臟結石之風險的方法，其中相較於偵測到該單核苷酸多型性 rs12313273(C/T)之對偶基因 T，當偵測到該單核苷酸多型性 rs12313273(C/T)之對偶基因 C 時，該人類個體發生腎臟結石之風險增加，具有一至少為約 1.4-1.6 的危險比值。
3. 如申請專利範圍第 1 項所述之評估於一人類個體中發生腎臟結石之風險的方法，其中相較於偵測到該單核苷酸多型性 rs12313273(C/T)之基因型 TT，當偵測到該單核苷酸多型

性 rs12313273(C/T)之基因型 CT 時，該人類個體發生腎臟結石之風險增加，具有一至少為約 1.7-1.9 的危險比值。

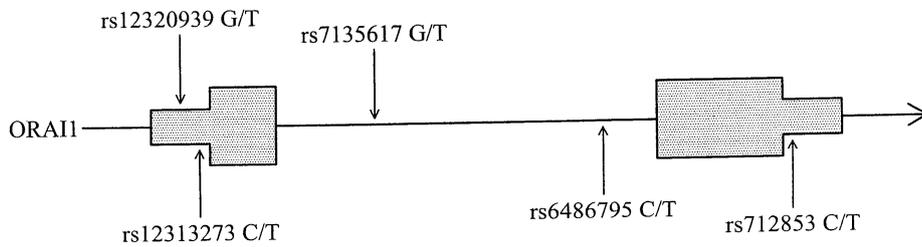
4. 如申請專利範圍第 1 項所述之評估於一人類個體中發生腎臟結石之風險的方法，其中相較於偵測到該單核苷酸多型性 rs12313273(C/T)之基因型 TT，當偵測到該單核苷酸多型性 rs12313273(C/T)之基因型 CC 時，該人類個體發生腎臟結石之風險增加，具有一至少為約 2.0-2.2 的危險比值。
5. 如申請專利範圍第 1 項所述之評估於一人類個體中發生腎臟結石之風險的方法，其中該腎臟結石包括腎臟鈣鹽結石。
6. 如申請專利範圍第 1 項所述之評估於一人類個體中發生腎臟結石之風險的方法，其中該生物樣本包括血液或唾液。
7. 如申請專利範圍第 1 項所述之評估於一人類個體中發生腎臟結石之風險的方法，其中該單核苷酸多型性 rs12313273(C/T)係藉由一第一寡核苷酸與一第二寡核苷酸來偵測，且該第一寡核苷酸用以偵測該單核苷酸多型性 rs12313273(C/T)之對偶基因 T，而該第二寡核苷酸用以偵測該單核苷酸多型性 rs12313273(C/T)之對偶基因 C。
8. 一種評估於一患有或曾患有腎臟結石之人類個體中腎臟結石復發之風險的方法，包括：偵測一患有或曾患有腎臟結石之人類個體的一生物樣本中於 ORAI1 基因(序列辨識號：1)第 30881 個位置之單核苷酸多型性(SNP)rs12313273(C/T)的存在；以及評估該患有或曾患有腎臟結石之人類個體腎臟結石復發的風險，其中偵測到該單核苷酸多型性 rs12313273(C/T)之對偶基因 C 存在時，表示該患有或曾患有腎臟結石之人類個體腎臟結石復發的風險增加。
9. 如申請專利範圍第 8 項所述之評估於一患有或曾患有腎臟結石之人類個體中腎臟結石復發之風險的方法，其中相較於偵測到該單核苷酸多型性 rs12313273(C/T)之基因型 TT，當偵測到該單核苷酸多型性 rs12313273(C/T)之基因型 CT 時，該人類個體腎臟結石復發的風險增加。
10. 如申請專利範圍第 8 項所述之評估於一患有或曾患有腎臟結石之人類個體中腎臟結石復發之風險的方法，其中相較於偵測到該單核苷酸多型性 rs12313273(C/T)之基因型 CT，當偵測到該單核苷酸多型性 rs12313273(C/T)之基因型 CC 時，該人類個體腎臟結石復發的風險增加。
11. 如申請專利範圍第 8 項所述之評估於一患有或曾患有腎臟結石之人類個體中腎臟結石復發之風險的方法，其中相較於偵測到該單核苷酸多型性 rs12313273(C/T)之基因型 TT，當偵測到該單核苷酸多型性 rs12313273(C/T)之基因型 CC 時，該人類個體腎臟結石復發的風險增加。
12. 如申請專利範圍第 8 項所述之評估於一患有或曾患有腎臟結石之人類個體中腎臟結石復發之風險的方法，其中相較於偵測到該單核苷酸多型性 rs12313273(C/T)之基因型 TT，當偵測到該單核苷酸多型性 rs12313273(C/T)之基因型 CT 時，該人類個體腎臟結石復發之風險增加，具有一至少為約 2.2-2.4 的危險比值。
13. 如申請專利範圍第 8 項所述之評估於一患有或曾患有腎臟結石之人類個體中腎臟結石復發之風險的方法，其中相較於偵測到該單核苷酸多型性 rs12313273(C/T)之基因型 TT，當偵測到該單核苷酸多型性 rs12313273(C/T)之基因型 CC 時，該人類個體腎臟結石復發之風險增加，具有一至少為約 3.6-3.8 的危險比值。
14. 如申請專利範圍第 8 項所述之評估於一患有或曾患有腎臟結石之人類個體中腎臟結石復發之風險的方法，其中該腎臟結石包括腎臟鈣鹽結石。

(3)

15. 如申請專利範圍第 8 項所述之評估於一患有或曾患有腎臟結石之人類個體中腎臟結石復發之風險的方法，其中該生物樣本包括血液或唾液。
16. 如申請專利範圍第 8 項所述之評估於一患有或曾患有腎臟結石之人類個體中腎臟結石復發之風險的方法，其中該單核苷酸多型性 rs12313273(C/T)係藉由一第一寡核苷酸與一第二寡核苷酸來偵測，且該第一寡核苷酸用以偵測該單核苷酸多型性 rs12313273(C/T)之對偶基因 T，而該第二寡核苷酸用以偵測該單核苷酸多型性 rs12313273(C/T)之對偶基因 C。
17. 一種單核苷酸多型性 rs12313273(序列辨識號：3)作為人類腎臟結石發生之一風險評估之生物指標的用途。
18. 一種單核苷酸多型性 rs12313273(序列辨識號：3)作為人類腎臟結石復發之一風險評估之生物指標的用途。

圖式簡單說明

第 1 圖顯示 rs12320939、rs12313273、rs7135617、rs6486795 與 rs712853 位於 ORAI1 基因的相對位置。



第 1 圖