

19



OFICINA ESPAÑOLA DE  
PATENTES Y MARCAS

ESPAÑA



11 Número de publicación: **2 385 867**

51 Int. Cl.:  
**C12Q 1/68** (2006.01)

12

TRADUCCIÓN DE REIVINDICACIONES DE SOLICITUD  
DE PATENTE EUROPEA

T1

- 96 Número de solicitud europea: **07748437 .6**
- 96 Fecha de presentación de la solicitud: **26.04.2007**
- 97 Número de publicación de la solicitud: **2010676**
- 97 Fecha de publicación de la solicitud: **07.01.2009**

30 Prioridad:  
**27.04.2006 US 795159 P**

43 Fecha de publicación de la mención BOPI:  
**02.08.2012**

46 Fecha de publicación de la traducción de las  
reivindicaciones: **02.08.2012**

71 Solicitante/s:  
**VYTAL DIAGNOSTICS AB  
ALBANOVA UNIVERSITY CENTER  
106 91 STOCKHOLM, SE**

72 Inventor/es:  
**HAUZENBERGER, DAN;  
KLANGBY, ULF y  
HEDRUM, ANDERS**

74 Agente/Representante:  
**Carvajal y Urquijo, Isabel**

54 Título: **Método y kit para la cuantificación cromosómica molecular**

ES 2 385 867 T1

**REIVINDICACIONES**

1. Un método para la cuantificación de cromosomas y genes en muestras tomadas de un humano, en el diagnóstico del síndrome de Turner, **caracterizado porque**

5 a) se eligen al menos dos secuencias marcadoras que no son microsatélites o STR (por sus siglas en inglés, "Short Tadem Repeat"), en donde

- una secuencia marcadora es una secuencia que se conoce que está presente en el cromosoma X y

- otra secuencia marcadora es una secuencia que se conoce está que presente en un cromosoma autosómico,

10 b) la muestra se amplifica utilizando al menos dos cebadores, y en donde dichos, al menos dos, cebadores son complementarios a las secuencias marcadoras que se conoce que están presentes en dicho cromosoma X y dicho cromosoma autosómico,

15 c) cada una de dichas secuencias marcadoras que se conoce que están presentes en dicho cromosoma X y dicho cromosoma autosómico, tienen una parte de su secuencia homóloga a una parte de la otra, y la homología entre dichas partes es de al menos un 90%, y en donde los al menos dos cebadores son específicos para dicha parte en las secuencias marcadoras, y las secuencias marcadoras son de diferente longitud, siendo la diferencia de longitud suficiente para distinguir la amplificación de productos durante la detección,

20 d) se detectan fragmentos amplificados, y una relación de la amplificación de productos de las secuencias marcadoras presentes en el cromosoma autosómico y el cromosoma X, que es 2:1, es indicativa del síndrome de Turner.

2. El método de acuerdo con la reivindicación 1, en donde las al menos dos secuencias marcadoras que se conoce que están presentes en el cromosoma X y en un cromosoma autosómico son el gen BRAF en el cromosoma 7 y el gen BRAF2 en el cromosoma X.

25 3. El método de acuerdo con la reivindicación 2, en donde las secuencias marcadoras se amplifican utilizando cebadores elegidos entre SEQ ID NO 1 – 17.

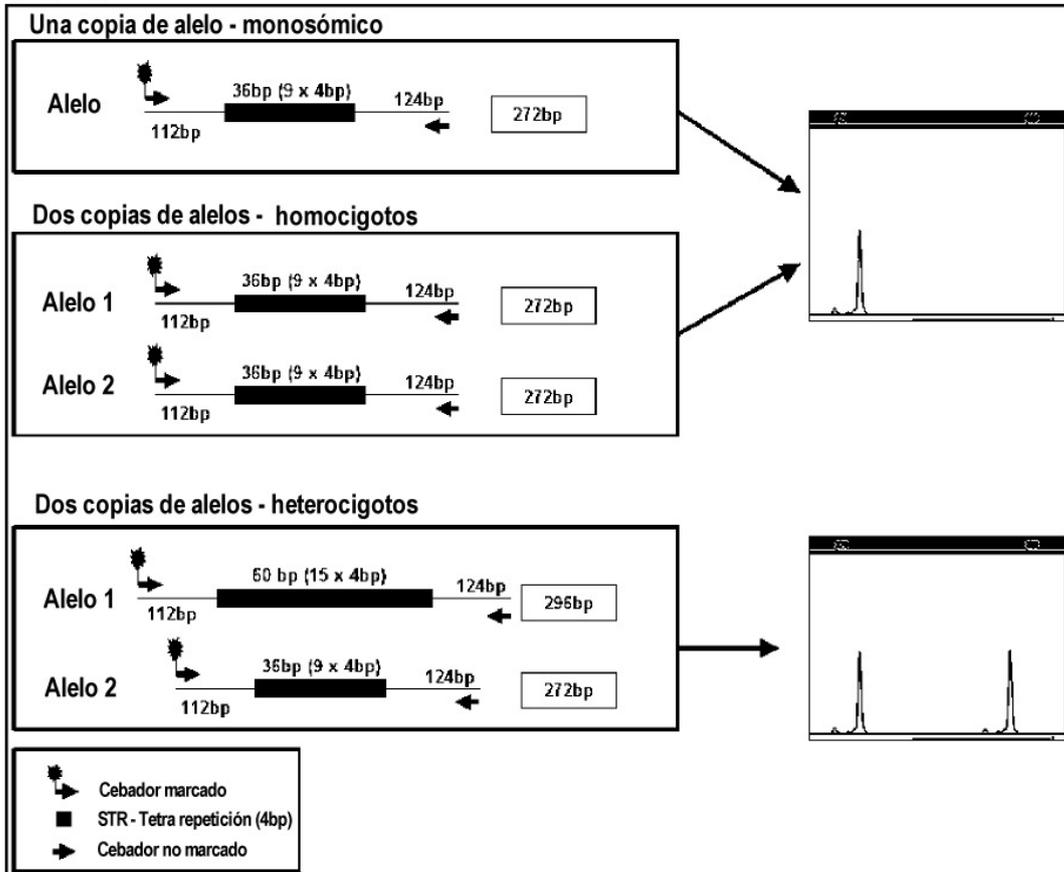
30 4. El método de acuerdo con la reivindicación 3, en donde las secuencias marcadoras se amplifican utilizando un par de cebadores elegidos entre ; SEQ ID NOs 1 y 2; SEQ ID NOs 1 y 3; SEQ ID NOs 1 y 4; SEQ ID NOs 1 y 5; SEQ ID NOs 1 y 9; SEQ ID NOs 1 y 11; SEQ ID NOs 1 y 14; SEQ ID NOs 1 y 15; SEQ ID NOs 1 y 17; SEQ ID NOs 6 y 7; SEQ ID NOs 6 y 8; SEQ ID NOs 6 y 14; SEQ ID NOs 10 y 7; SEQ ID NOs 12 y 7; SEQ ID NOs 13 y 3; SEQ ID NOs 13 y 11; SEQ I D NOs 16 y 3; y SEQ I D NOs 16 y 7.

5. El método de acuerdo con la reivindicación 3, en donde las secuencias marcadoras se amplifican utilizando la pareja de cebadores SEQ ID NO. 1 y SEQ ID NO. 2.

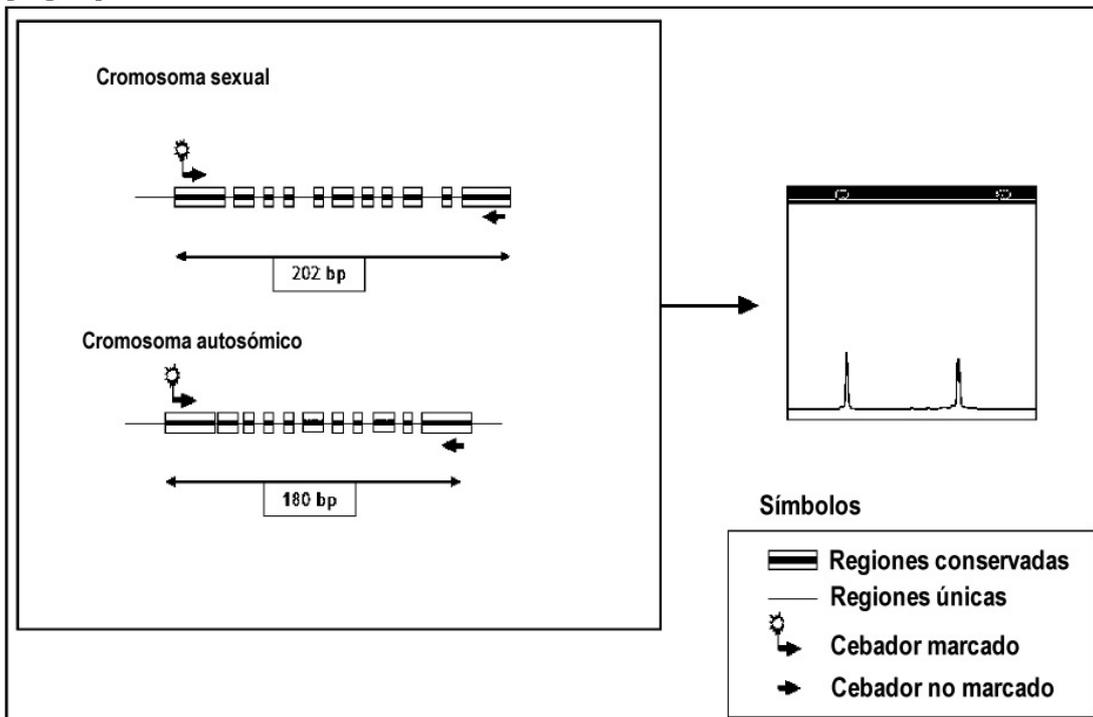
6. El método de acuerdo con la reivindicación 2, en donde las siguientes secuencias marcadoras adicionales se utilizan: AMELX y AMELY, SRY, DXS1187, DXS981 y XHPRT.

35 7. Un kit diagnóstico que incluye al menos dos cebadores elegidos entre SEQ ID NO 1 – 17 para llevar a cabo el método de acuerdo con cualquiera de las reivindicaciones 1 – 6.

[Fig. 1]



[Fig. 2]



[Fig. 3 a - c]

