

【公報種別】特許法第 17 条の 2 の規定による補正の掲載

【部門区分】第 3 部門第 2 区分

【発行日】令和 6 年 7 月 25 日(2024.7.25)

【公開番号】特開 2024-45199(P2024-45199A)

【公開日】令和 6 年 4 月 2 日(2024.4.2)

【年通号数】公開公報(特許)2024-060

【出願番号】特願 2024-2090(P2024-2090)

【国際特許分類】

A 6 1 K 45/00(2006.01)

10

A 6 1 K 48/00(2006.01)

A 6 1 K 45/06(2006.01)

A 6 1 P 43/00(2006.01)

A 6 1 P 25/00(2006.01)

A 6 1 P 25/08(2006.01)

A 6 1 P 13/06(2006.01)

A 6 1 P 25/06(2006.01)

A 6 1 P 25/18(2006.01)

A 6 1 P 25/28(2006.01)

A 6 1 P 9/06(2006.01)

20

A 6 1 K 31/7088(2006.01)

A 6 1 K 31/7125(2006.01)

A 6 1 K 31/712(2006.01)

C 1 2 N 15/113(2010.01)

【F I】

A 6 1 K 45/00 Z N A

A 6 1 K 48/00

A 6 1 K 45/06

A 6 1 P 43/00 1 0 5

A 6 1 P 43/00 1 1 1

30

A 6 1 P 25/00

A 6 1 P 25/08

A 6 1 P 13/06

A 6 1 P 25/06

A 6 1 P 25/18

A 6 1 P 25/28

A 6 1 P 9/06

A 6 1 K 31/7088

A 6 1 K 31/7125

A 6 1 K 31/712

40

C 1 2 N 15/113 Z

【手続補正書】

【提出日】令和 6 年 7 月 10 日(2024.7.10)

【手続補正 1】

【補正対象書類名】特許請求の範囲

【補正対象項目名】全文

【補正方法】変更

【補正の内容】

【特許請求の範囲】

50

## 【請求項 1】

疾患または状態の処置を必要とする対象における疾患または状態を、対象の細胞における S C N 1 A 遺伝子によってコードされる N a v 1 . 1 タンパク質の発現を増加させることによって処置する方法において使用するための、治療剤および医薬として許容な賦形剤を含む医薬組成物であって、治療剤が、アンチセンスオリゴマーまたは該アンチセンスオリゴマーをコードするベクターを含み、

アンチセンスオリゴマーが、ナンセンス変異依存 m R N A 分解機構誘導エクソン ( N M D エクソン ) を含有し対象の細胞において N a v 1 . 1 タンパク質をコードする m R N A 前駆体の標的化部分に結合し、

アンチセンスオリゴマーが、N M D エクソンを含有し N a v 1 . 1 タンパク質をコードする m R N A 前駆体から N M D エクソンのスプライシングを調節し、

10

N M D エクソンが、G R C h 3 7 / h g 1 9 : c h r 2 : 1 6 6 , 8 6 3 , 7 4 0 から G R C h 3 7 / h g 1 9 : c h r 2 : 1 6 6 , 8 6 3 , 8 0 3 の領域に位置する、医薬組成物。

## 【請求項 2】

標的化部分が

( i ) N M D エクソンに隣り合うイントロン配列内である、

( i i ) N M D エクソンと少なくとも部分的に重複する、または

( i i i ) N M D エクソン内である、請求項 1 に記載の医薬組成物。

## 【請求項 3】

20

N M D エクソンを含有し N a v 1 . 1 タンパク質をコードする m R N A 前駆体が、配列番号 2 または 7 ~ 1 0 のいずれか 1 つの少なくとも 8 個の連続する核酸を含む領域に対して少なくとも 9 5 % の配列同一性を有する配列を含む、請求項 1 または 2 に記載の医薬組成物。

## 【請求項 4】

N M D エクソンを含有し N a v 1 . 1 タンパク質をコードする m R N A 前駆体が、配列番号 1 または 3 ~ 6 のいずれか 1 つに対して少なくとも 9 5 % の配列同一性を有する遺伝子配列によってコードされる、請求項 1 ~ 3 のいずれか 1 項に記載の医薬組成物。

## 【請求項 5】

標的化部分が N M D エクソンの少なくとも 5 つの連続するヌクレオチドを含む、請求項 1 ~ 4 のいずれか 1 項に記載の医薬組成物。

30

## 【請求項 6】

標的化部分が N M D エクソンの少なくとも 8 つの連続するヌクレオチドを含む、請求項 1 ~ 4 のいずれか 1 項に記載の医薬組成物。

## 【請求項 7】

アンチセンスオリゴマーが、N M D エクソンを含有し N a v 1 . 1 タンパク質をコードする細胞中の m R N A 前駆体からの N M D エクソンの排除を促進する、請求項 1 ~ 6 のいずれか 1 項に記載の医薬組成物。

## 【請求項 8】

標的化部分と少なくとも 8 0 % 、少なくとも 8 5 % 、少なくとも 9 0 % 、少なくとも 9 5 % 、または 1 0 0 % 相補的な配列を含む、請求項 1 ~ 7 のいずれか 1 項に記載の医薬組成物。

40

## 【請求項 9】

アンチセンスオリゴマーが、配列番号 2 1 ~ 6 1 、6 4 ~ 6 7 、2 1 0 ~ 2 5 0 、2 5 3 ~ 2 5 6 、および 3 0 4 ~ 3 7 9 のいずれか 1 つと少なくとも約 8 0 % の同一性を有する配列を含む、請求項 1 ~ 8 のいずれか 1 項に記載の医薬組成物。

## 【請求項 10】

アンチセンスオリゴマーが、配列番号 4 2 または 2 3 1 の配列を含む、請求項 1 ~ 8 のいずれか 1 項に記載の医薬組成物。

## 【請求項 11】

50

アンチセンスオリゴマーが、配列番号 5 4 または 2 4 3 の配列を含む、請求項 1 ~ 8 のいずれか 1 項に記載の医薬組成物。

【請求項 1 2】

アンチセンスオリゴマーが、配列番号 3 0 6 または 3 4 4 の配列を含む、請求項 1 ~ 8 のいずれか 1 項に記載の医薬組成物。

【請求項 1 3】

アンチセンスオリゴマーが、配列番号 3 0 7 または 3 4 5 の配列を含む、請求項 1 ~ 8 のいずれか 1 項に記載の医薬組成物。

【請求項 1 4】

アンチセンスオリゴマーが、配列番号 3 0 8 または 3 4 6 の配列を含む、請求項 1 ~ 8 のいずれか 1 項に記載の医薬組成物。

10

【請求項 1 5】

アンチセンスオリゴマーが、配列番号 3 3 0 または 3 6 8 の配列を含む、請求項 1 ~ 8 のいずれか 1 項に記載の医薬組成物。

【請求項 1 6】

アンチセンスオリゴマーが、配列番号 3 1 8 の配列を含む、請求項 1 ~ 8 のいずれか 1 項に記載の医薬組成物。

【請求項 1 7】

アンチセンスオリゴマーが、配列番号 3 0 5 の配列を含む、請求項 1 ~ 8 のいずれか 1 項に記載の医薬組成物。

20

【請求項 1 8】

アンチセンスオリゴマーの長さが 1 2 以上の核酸塩基である、請求項 1 ~ 1 7 のいずれか 1 項に記載の医薬組成物。

【請求項 1 9】

アンチセンスオリゴマーの長さが、1 2 ~ 5 0 の核酸塩基、または 1 2 ~ 2 0 の核酸塩基である、請求項 1 ~ 1 7 のいずれか 1 項に記載の医薬組成物。

【請求項 2 0】

アンチセンスオリゴマーを含む治療剤を含み、アンチオリゴマーが骨格修飾、修飾糖部分、およびその組合せを含む、請求項 1 ~ 1 9 のいずれか 1 項に記載の医薬組成物。

【請求項 2 1】

30

アンチセンスオリゴマーが、2' - O - メトキシエチル部分を含む、請求項 2 0 に記載の医薬組成物。

【請求項 2 2】

アンチセンスオリゴマーの各ヌクレオチドが 2' - O - メトキシエチル部分を含む、請求項 2 0 に記載の医薬組成物。

【請求項 2 3】

アンチセンスオリゴマーが、脱塩基ヌクレオチド、ポリエーテル、ポリアミン、ポリアミド、ペプチド、炭水化物、脂質、ポリ炭化水素化合物、またトランスフェリン受容体に対する抗体などの抗体を含む部分とコンジュゲートされている、請求項 1 ~ 2 2 のいずれか 1 項に記載の医薬組成物。

40

【請求項 2 4】

髄腔内注射、または脳室内注射のために製剤化されている、請求項 1 ~ 2 3 のいずれか 1 項に記載の医薬組成物。

【請求項 2 5】

対象が、Na v 1 . 1 タンパク質の量または機能における欠損を有する、請求項 1 ~ 2 4 のいずれか 1 項に記載の医薬組成物。

【請求項 2 6】

対象が、S C N 8 A、S C N 5 A、または S C N 2 A における変異を有する、請求項 1 ~ 2 5 のいずれか 1 項に記載の医薬組成物。

【請求項 2 7】

50

変異が短縮型、または欠失である、請求項 26 に記載の医薬組成物。

【請求項 28】

対象がてんかん性脳症を有する、請求項 1 ～ 27 のいずれか 1 項に記載の医薬組成物。

【請求項 29】

対象が発作の処置を必要とする、請求項 1 ～ 28 のいずれか 1 項に記載の医薬組成物。

【請求項 30】

医薬組成物の投与が処置が必要である対象の発作を、医薬組成物を投与しない処置が必要である対応する患者と比較して、減少させる、請求項 29 に記載の医薬組成物。

【請求項 31】

発作が対象におけるてんかんに関連する、請求項 30 に記載の医薬組成物。

10

20

30

40

50