

【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 61K 45/00(2006.01)

10

A 61K 48/00(2006.01)

A 61K 45/06(2006.01)

A 61P 43/00(2006.01)

A 61P 25/00(2006.01)

A 61P 25/08(2006.01)

A 61P 13/06(2006.01)

A 61P 25/06(2006.01)

A 61P 25/18(2006.01)

A 61P 25/28(2006.01)

A 61P 9/06(2006.01)

20

A 61K 31/7088(2006.01)

A 61K 31/7125(2006.01)

A 61K 31/712(2006.01)

C 12N 15/113(2010.01)

【F I】

A 61K 45/00 Z N A

A 61K 48/00

A 61K 45/06

A 61P 43/00 105

30

A 61P 43/00 111

A 61P 25/00

A 61P 25/08

A 61P 13/06

A 61P 25/06

A 61P 25/18

A 61P 25/28

A 61P 9/06

A 61K 31/7088

A 61K 31/7125

A 61K 31/712

40

C 12N 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 SCN1A 遺伝子によってコードされる Nav1.1 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 mRNA 分解機構誘導エクソン (NMD エクソン) を含有し対象の細胞において Nav1.1 タンパク質をコードする mRNA 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、NMD エクソンを含有し Nav1.1 タンパク質をコードする mRNA 前駆体から NMD エクソンのスプライシングを調節し、10

NMD エクソンが、GRCh37/hg19:chr2:166,863,740 から GRCh37/hg19:chr2:166,863,803 の領域に位置する、医薬組成物。

【請求項 2】

標的化部分が

- (i) NMD エクソンに隣り合うインtron配列内である、
- (ii) NMD エクソンと少なくとも部分的に重複する、または
- (iii) NMD 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】

NMD エクソンを含有し Nav1.1 タンパク質をコードする mRNA 前駆体が、配列番号 2 または 7 ~ 10 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 95 % 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。20

【請求項 4】

NMD エクソンを含有し Nav1.1 タンパク質をコードする mRNA 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 95 % 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 NMD 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 NMD 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、NMD エクソンを含有し Nav1.1 タンパク質をコードする細胞中の mRNA 前駆体からの NMD 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 80 %、少なくとも 85 %、少なくとも 90 %、少なくとも 95 %、または 100 % 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 21 ~ 61、64 ~ 67、210 ~ 250、253 ~ 256、および 304 ~ 379 のいずれか 1 つと少なくとも約 80 % 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 42 または 231 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。

30

【請求項 2 1】

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、N a 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 2 6 に記載の医薬組成物。

【請求項 2 8】

対象がてんかん性脳症を有する、請求項 1 ~ 2 7 のいずれか 1 項に記載の医薬組成物。

【請求項 2 9】

対象が発作の処置を必要とする、請求項 1 ~ 2 8 のいずれか 1 項に記載の医薬組成物。

【請求項 3 0】

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 2 9 に記載の医薬組成物。

【請求項 3 1】

発作が対象におけるてんかんに関連する、請求項 3 0 に記載の医薬組成物。

10

20

30

40

50