

【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1部門第1区分  
 【発行日】令和6年7月9日(2024.7.9)

【国際公開番号】WO2022/020697  
 【公表番号】特表2023-536067(P2023-536067A)  
 【公表日】令和5年8月23日(2023.8.23)  
 【年通号数】公開公報(特許)2023-158  
 【出願番号】特願2023-503171(P2023-503171)  
 【国際特許分類】

10

- C 1 2 N 15/12(2006.01)
- C 1 2 N 15/864(2006.01)
- C 1 2 N 1/15(2006.01)
- C 1 2 N 1/19(2006.01)
- C 1 2 N 1/21(2006.01)
- C 1 2 N 5/10(2006.01)
- C 1 2 N 15/67(2006.01)
- A 6 1 P 25/08(2006.01)
- A 6 1 P 25/00(2006.01)
- A 6 1 P 21/00(2006.01)
- A 6 1 P 43/00(2006.01)
- A 6 1 K 48/00(2006.01)
- A 6 1 K 35/76(2015.01)
- A 6 1 K 35/12(2015.01)
- A 6 1 K 38/17(2006.01)
- A 6 1 K 31/7088(2006.01)

20

【F I】

- C 1 2 N 15/12
- C 1 2 N 15/864 1 0 0 Z
- C 1 2 N 1/15 Z N A
- C 1 2 N 1/19
- C 1 2 N 1/21
- C 1 2 N 5/10
- C 1 2 N 15/67 Z
- A 6 1 P 25/08
- A 6 1 P 25/00
- A 6 1 P 21/00
- A 6 1 P 43/00 1 1 1
- A 6 1 K 48/00
- A 6 1 K 35/76
- A 6 1 K 35/12
- A 6 1 K 38/17
- A 6 1 K 31/7088
- A 6 1 P 43/00 1 0 5

30

40

【手続補正書】

【提出日】令和6年7月1日(2024.7.1)

【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

50

【補正方法】変更

【補正の内容】

【特許請求の範囲】

【請求項 1】

ヒト S L C 1 3 A 5 オープンリーディングフレームを含むポリヌクレオチドであって、前記ヒト S L C 1 3 A 5 オープンリーディングフレームは、ヒト細胞における発現のためにコドン最適化されており、前記ヒト S L C 1 3 A 5 オープンリーディングフレームが、配列番号 2 のヌクレオチド配列またはそれと少なくとも約 9 0 % 同一性を有するヌクレオチド配列を含む、  
ポリヌクレオチド。

10

【請求項 2】

請求項 1 のポリヌクレオチドを含む、発現カセット。

【請求項 3】

請求項 2 の発現カセットであって、前記ヒト S L C 1 3 A 5 オープンリーディングフレームが、プロモーターおよび/またはポリアデニル化シグナルに動作可能に連結されている、  
発現カセット。

【請求項 4】

前記プロモーターが U s P プロモーターである、請求項 3 の発現カセット。

【請求項 5】

前記ポリアデニル化シグナルが合成ポリアデニル化シグナルである、請求項 4 の発現カセット。

20

【請求項 6】

少なくとも 1 つのアデノ随伴ウイルス ( A A V ) 逆位末端配列 ( I T R ) をさらに含む、請求項 2 ~ 5 のいずれか一項の発現カセット。

【請求項 7】

2 つの A A V I T R を含む、請求項 6 の発現カセット。

【請求項 8】

前記 2 つの A A V I T R が同一のヌクレオチド配列を有する、請求項 7 の発現カセット。

30

【請求項 9】

前記 2 つの A A V I T R が異なるヌクレオチド配列を有する、請求項 7 の発現カセット。

【請求項 10】

前記 2 つの A A V I T R のうちの 1 つが改変 I T R である、請求項 7 ~ 9 のいずれか一項の発現カセット。

【請求項 11】

前記 2 つの A A V I T R のうちの 1 つが D エlement 欠失改変 I T R である、請求項 7 ~ 9 のいずれか一項の発現カセット。

【請求項 12】

前記 A A V I T R が A A V 2 I T R である、請求項 6 ~ 11 のいずれか一項の発現カセット。

40

【請求項 13】

前記発現カセットが自己相補 A A V ゲノムである、請求項 2 ~ 12 のいずれか一項の発現カセット。

【請求項 14】

前記発現カセットが、A A V I T R、U s P プロモーター、前記ヒト S L C 1 3 A 5 オープンリーディングフレーム、合成ポリアデニル化部位、および A A V 2 I T R を含む、請求項 2 ~ 13 のいずれか一項の発現カセット。

【請求項 15】

50

配列番号 5 のヌクレオチド配列またはそれと少なくとも約 90% 同一の配列を含む、請求項 2 ~ 14 のいずれか一項の発現カセット。

【請求項 16】

請求項 1 のポリヌクレオチドまたは請求項 2 ~ 15 のいずれか一項の発現カセットを含む、ベクター。

【請求項 17】

前記ベクターがウイルスベクターである、請求項 16 のベクター。

【請求項 18】

前記ベクターが AAV ベクターである、請求項 16 のベクター。

【請求項 19】

前記 AAV ベクターが AAV9 ベクターである、請求項 18 のベクター。

【請求項 20】

請求項 1 のポリヌクレオチド、請求項 2 ~ 15 のいずれか一項の発現カセット、および/または請求項 16 ~ 19 のいずれか一項のベクターを含む、形質転換された細胞。

【請求項 21】

前記ポリヌクレオチド、発現カセット、および/またはベクターが、細胞ゲノム中に安定的に組み込まれている、請求項 20 の形質転換された細胞。

【請求項 22】

請求項 1 のポリヌクレオチド、請求項 2 ~ 15 のいずれか一項の発現カセット、請求項 16 ~ 19 のいずれか一項のベクター、および/または請求項 20 もしくは 21 の形質転換された細胞を、薬学的に許容できる担体中に含む、医薬組成物。

【請求項 23】

SLC13A5 遺伝子の異常な発現または SLC13A5 遺伝子産物の異常な活性に関連する障害を、処置を必要とする対象において処置するための、請求項 22 の医薬組成物であって、

前記 SLC13A5 オープンリーディングフレームが前記対象において発現されるように、治療有効量の前記医薬組成物が前記対象に投与される、  
医薬組成物。

【請求項 24】

前記 SLC13A5 遺伝子の発現に関連する障害が、SLC13A5 欠乏である、請求項 23 の医薬組成物。

【請求項 25】

クエン酸輸送体障害を、処置を必要とする対象において処置するための、請求項 22 の医薬組成物であって、

前記 SLC13A5 オープンリーディングフレームが前記対象において発現されるように、治療有効量の前記医薬組成物が前記対象に投与される、  
医薬組成物。

【請求項 26】

前記対象が、前記医薬組成物の送達前に疾患の症候を示す、請求項 22 ~ 25 のいずれか一項の医薬組成物。

【請求項 27】

前記医薬組成物が子宮内に送達される、請求項 22 ~ 26 のいずれか一項の医薬組成物。

【請求項 28】

前記対象がヒトである、請求項 22 ~ 27 のいずれか一項の医薬組成物。

【請求項 29】

前記医薬組成物が前記対象の神経系に送達される、請求項 22 ~ 28 のいずれか一項の医薬組成物。

【請求項 30】

前記医薬組成物が前記対象の肝臓に送達される、請求項 22 ~ 28 のいずれか一項の医

10

20

30

40

50

薬組成物。

【請求項 3 1】

前記薬組成物が静脈内に送達される、請求項 2 2 ~ 3 0 の薬組成物。

【請求項 3 2】

前記薬組成物が、髄腔内、脳内、実質内、脳室内、鼻腔内、耳内、眼内、または眼周囲送達、またはそれらの任意の組み合わせによって送達される、請求項 2 9 の薬組成物。

10

20

30

40

50