

REPUBLICA MOLDOVA



(19) Agenția de Stat
pentru Proprietatea Intelectuală

(51) Int.Cl: A61K 31/7048 (2006.01)

(12) CERERE DE BREVET DE INVENȚIE

<p>(21) Nr. depozit: a 2015 0056</p> <p>(22) Data depozit: 2013.12.24</p> <p>(31) Nr.: 61/745,651; 61/762,900</p> <p>(32) Data: 2012.12.24; 2013.02.10</p> <p>(33) Țara: US; US</p> <p>(41) Data publicării cererii: 2015.09.30, BOPI nr. 9/2015</p>	<p>(13) A2</p> <p>(85) Data deschiderii fazei naționale în conformitate cu PCT, 2015.06.18</p> <p>(86) Cerere internațională PCT: PCT/IL2013/051058, 2013.12.24</p> <p>(87) Publicare internațională: WO 2014/102778 A2, 2014.07.03</p>
<p>(71) Solicitant: RAMOT AT TEL-AVIV UNIVERSITY LTD, IL</p> <p>(72) Inventatori: ROSIN-ARBESFELD Rina, IL; CASPI Michal, IL; MEGIDDO Dalia, IL</p> <p>(74) Mandatar autorizat: SOKOLOVA Sofia</p>	

(54) Agenți pentru tratarea bolilor genetice cauzate de mutații nonsens și metode de identificare a acestora

(57) Rezumat:

1
Prezenta invenție se referă la tratamentul bolilor genetice neurodegenerative sau neuroevolutive, cauzate de sau asociate cu mutații nonsens sau codoni terminali prematuri cu utilizarea macrolidelor.

2
De asemenea, sunt dezvăluite metode de identificare a agenților care induc citirea completă a mutațiilor nonsens și a codonilor terminali prematuri și utilizările acestora.

Revendicări: 60

Figuri: 8

Șef Secție Examinare:

GROSU Petru

Examinator:

LUPAȘCU Lucian

Redactor:

LOZOVANU Maria

(54) Agents for treating genetic diseases resulting from nonsense mutations, and methods for identifying the same

(57) Abstract:

1
The invention relates to the treatment of neurodegenerative or neurodevelopmental diseases that are caused by or associated with nonsense mutations or premature termination codons using macrolides.

2
Further disclosed are methods for identifying agents that induce read-through of nonsense mutations and premature termination codons and uses thereof.

Claims: 60

Fig.: 8

(54) Агенты для лечения генетических заболеваний, вызываемых нонсенс-мутациями и методы их идентификации

(57) Реферат:

1
Настоящее изобретение относится к лечению нейродегенеративных или связанных с неврологическим развитием генетических болезней, вызываемых или связанных с нонсенс-мутациями или кодонами преждевременной терминации с использованием макролидов.

2
Также раскрываются методы идентификации агентов, которые вызывают сквозное прочитывание нонсенс-мутаций и кодонов преждевременной терминации и их использование.

П. формулы: 60

Фиг.: 8