

(19)



SUOMI - FINLAND
(FI)

PATENTTI- JA REKISTERIHALLITUS
PATENT- OCH REGISTERSTYRELSEN
FINNISH PATENT AND REGISTRATION OFFICE

(10)

FI/EP3679158 T3

(12)

**EUROOPPAPATENTIN KÄÄNNÖS
ÖVERSÄTTNING AV EUROPEISKT PATENT
TRANSLATION OF EUROPEAN PATENT SPECIFICATION**

(45)

Käännöksen kuulutuspäivä - Kungörelsedag av översättning -
Translation available to the public

18.06.2025

(97)

Eurooppapatentin myöntämispäivä - Meddelandedatum för
det europeiska patentet - Date of grant of European patent

30.04.2025

(51)

Kansainvälinen patenttiluokitus - Internationell patentklassificering -
International patent classification
C12Q 1/6883 (2018 . 01)

(96)

Eurooppapatenttihakemus - Europeisk patentansökan -
European patent application

EP18779488.8

(22)

Tekemispäivä - Ingivningsdag - Filing date

05.09.2018

(97)

Patenttihakemuksen julkiseksitulosopäivä - Patentansökans
publiceringsdag - Patent application available to the public

15.07.2020

(86)

Kansainvälinen hakemus - Internationell
ansökan - International application

05.09.2018 PCT/US2018049478

(30)

Etuoikeus - Prioritet - Priority

06.09.2017 US US201762554857 P

(73)

Haltija - Innehavare - Holder

1• Regeneron Pharmaceuticals, Inc. , 777 Old Saw Mill River Road , Tarrytown, NY 10591 , (US)

(72)

Keksijä - Uppfinnare - Inventor

1• GONZAGA-JAUREGUI, Claudia G. , 777 Old Saw Mill River Road , Tarrytown, New York 10591 , (US)

2• HOROWITZ, Julie , 777 Old Saw Mill River Road , Tarrytown, New York 10591 , (US)

(74)

Asiamies - Ombud - Agent

Kolster Oy Ab , Salmisaareaukio 1 , 00180 Helsinki , (FI)

(54)

Keksinnön nimitys - Uppfinningens benämning - Title of the invention

**Yksittäisimmunoglobuliini-interleukiini-1-reseptoriin liittyvän proteiinin (SIGIRR) variantteja ja niiden käyttöjä
SINGLE IMMUNOGLOBULIN INTERLEUKIN-1 RECEPTOR RELATED (SIGIRR) VARIANTS AND USES THEREOF**

Patenttivaatimukset

1. Menetelmä ihmiskohteen tunnistamiseksi, jolla on riski sairastua varhain alkavaan tulehdukselliseen suolistosairauteen, jossa menetelmä käsittää seuraavien aineiden läsnäolon tai poissaolon havaitsemisen kohteesta otetussa näyt-
teessä:

typistetyn SIGIRR-proteiinin, joka käsittää aminohapposekvenssin, joka on ainakin 90 % identtinen sekvenssille SEQ ID nro 9, jossa typistetty SIGIRR-proteiini käsittää seriinin kohdassa, joka vastaa kohtaa 186 sekvenssin SEQ ID nro 9 mukaisesti, ja on typistetty kohdassa, joka vastaa kohtaa 215 sekvenssin SEQ ID nro 9; ja/tai

nukleiinihappomolekyylin, joka koodittaa typistettyä SIGIRR-proteiinia, joka käsittää aminohapposekvenssin, joka on ainakin 90 % identtinen sekvenssille SEQ ID nro 9, jossa typistetty SIGIRR-proteiini käsittää seriinin kohdassa, joka vastaa kohtaa 186 sekvenssin SEQ ID nro 9 mukaisesti, ja on typistetty kohdassa, joka vastaa kohtaa 215 sekvenssin SEQ ID nro 9 mukaisesti;

jossa typistetyn SIGIRR-proteiinin ja/tai typistettyä SIGIRR-proteiinia koodittavan nukleiinihappomolekyylin läsnäolo osoittaa, että kohteella on riski sairastua varhain alkavaan tulehdukselliseen suolistosairauteen.

2. Menetelmä varhain alkavan tulehduksellisen suolistosairauden diagnosoimiseksi ihmiskohteessa, menetelmän käsittäessä:

ihmiskohteesta saadun typistettyä SIGIRR-proteiinia koodittavan nukleiinihappomolekyylin havaitsemisen, jossa typistetty SIGIRR-proteiini käsittää aminohapposekvenssin, joka on ainakin 90 % identtinen sekvenssille SEQ ID nro 9, jossa typistetty SIGIRR-proteiini käsittää seriinin kohdassa, joka vastaa kohtaa 186 sekvenssin SEQ ID nro 9 mukaisesti, ja on typistetty kohdassa, joka vastaa kohtaa 215 sekvenssin SEQ ID nro 9; ja/tai

ihmiskohteesta saadun typistetyn SIGIRR-proteiinin havaitsemisen, jossa typistetty SIGIRR-proteiini käsittää aminohapposekvenssin, joka on ainakin 90 % identtinen sekvenssille SEQ ID nro 9, jossa typistetty SIGIRR-proteiini käsittää seriinin kohdassa, joka vastaa kohtaa 186 sekvenssin SEQ ID nro 9 mukaisesti, ja on typistetty kohdassa, joka vastaa kohtaa 215 sekvenssin SEQ ID nro 9 mukaisesti; ja

varhain alkavan tulehduksellisen suolistosairauden diagnosoimisen ihmiskohteella, jos kohteella on yksi tai useampi varhain alkavan tulehduksellisen suolistosairauden oire.

3. Patenttivaatimuksen 1 tai patenttivaatimuksen 2 mukainen menetelmä, jossa typistetty SIGIRR-proteiini käsittää sekvenssin SEQ ID nro 11 aminohapposekvenssin kohdissa, jotka vastaavat kohtia 186 – 215 sekvenssin SEQ ID nro 9 mukaisesti.

5 4. Minkä tahansa patenttivaatimuksen 1–3 mukainen menetelmä, jossa mainittua typistettyä SIGIRR-proteiinia koodittava mainittu nukleiinihappomolekyyli havaitaan havaitsemalla sellainen lukukehysmutaatio mainitussa nukleiinihappomolekyyliässä, joka muodostaa kodonin, joka koodittaa seriiniä kohdassa, joka vastaa kohtaa 186 sekvenssin SEQ ID nro 9 mukaisesti.

10 5. Minkä tahansa patenttivaatimuksen 1–4 mukainen menetelmä, jossa havaitsemisvaihe käsittää SIGIRR-proteiinia koodittavan nukleiinihappomolekyylin ainakin osan sekvensoimisen.

6. Eristetty nukleiinihappomolekyyli, joka käsittää nukleiinihapposekvenssin, joka koodittaa typistettyä ihmisen yksittäisimmunoglobuliini-interleukiini-1-reseptoriin liittyvää (SIGIRR) proteiinia, jossa typistetty SIGIRR käsittää aminohapposekvenssin, joka on ainakin 90 % identtinen sekvenssille SEQ ID nro 9, jossa typistetty SIGIRR-proteiini käsittää seriinin kohdassa, joka vastaa kohtaa 186 sekvenssin SEQ ID nro 9 mukaisesti, ja on typistetty kohdassa, joka vastaa kohtaa 215 sekvenssin SEQ ID nro 9 mukaisesti, tai nukleiinihapposekvenssin komplementin.

7. Patenttivaatimuksen 6 mukainen eristetty nukleiinihappomolekyyli, jossa nukleiinihappomolekyyli on mRNA ja käsittää guaniinin kohdassa, joka vastaa kohtaa 557 sekvenssin SEQ ID nro 4 mukaisesti.

8. Patenttivaatimuksen 6 tai patenttivaatimuksen 7 mukainen eristetty nukleiinihappomolekyyli, jossa typistetty SIGIRR-proteiini käsittää SEQ ID nro 11 aminohapposekvenssin kohdissa, jotka kohtia 186 – 215 vastaavat sekvenssin SEQ ID nro 9 mukaisesti.

9. Typistettyä SIGIRR-proteiinia koodittavan nukleiinihapposekvenssin käsittävä cDNA, jossa typistetty SIGIRR-proteiini käsittää aminohapposekvenssin, joka on ainakin 90 % identtinen sekvenssille SEQ ID nro 9, jossa typistetty SIGIRR-proteiini käsittää seriinin kohdassa, joka vastaa kohtaa 186 sekvenssin SEQ ID nro 9 mukaisesti, ja on typistetty kohdassa, joka vastaa kohtaa 215 sekvenssin SEQ ID nro 9 mukaisesti.

10. Patenttivaatimuksen 9 mukainen cDNA, jossa typistetty SIGIRR-proteiini käsittää sekvenssin SEQ ID nro 11 aminohapposekvenssin kohdissa, jotka vastaavat kohtia 186 – 215 sekvenssin SEQ ID nro 9 mukaisesti.

11. Patenttivaatimuksen 9 tai patenttivaatimuksen 10 mukainen cDNA, jossa cDNA käsittää guaniinin kohdassa, joka vastaa kohtaa 557 sekvenssin SEQ ID nro 6 mukaisesti.

5 12. Eristetty polypeptidi tai rekombinanttipolypeptidi, joka käsittää typistetyn SIGIRR-proteiinin, jossa typistetty SIGIRR-proteiini käsittää aminohapposekvenssin, joka on ainakin 90 % identtinen sekvenssille SEQ ID nro 9, jossa typistetty SIGIRR-proteiini käsittää seriinin kohdassa, joka vastaa kohtaa 186 sekvenssin SEQ ID nro 9 mukaisesti, ja on typistetty kohdassa, joka vastaa kohtaa 215 sekvenssin SEQ ID nro 9 mukaisesti.

10 13. Patenttivaatimuksen 12 mukainen eristetty polypeptidi tai rekombinanttipolypeptidi, jossa typistetty SIGIRR-proteiini käsittää sekvenssin SEQ ID nro 11 aminohapposekvenssin kohdissa, jotka vastaavat kohtia 186 – 215 sekvenssin SEQ ID nro 9 mukaisesti.

15 14. Muutosspesifinen koetin tai aluke, joka käsittää ainakin 15 nukleotidia, ja jolla on nukleiinihapposekvenssi, joka on komplementaarinen typistettyä SIGIRR-proteiinia koodittavan nukleiinihappomolekyylin nukleiinihapposekvenssille, joka käsittää aminohapposekvenssin, joka on ainakin 90 % identtinen sekvenssille SEQ ID nro 9, jossa muutosspesifinen koetin tai aluke käsittää nukleiinihapposekvenssin, joka on komplementaarinen osalle nukleiinihappomolekyyliä, 20 joka sisältää kodonin, joka koodittaa seriiniä kohdassa, joka vastaa kohtaa 186 sekvenssin SEQ ID nro 9 mukaisesti.