

【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】平成30年4月12日(2018.4.12)

【公表番号】特表2017-512204(P2017-512204A)

【公表日】平成29年5月18日(2017.5.18)

【年通号数】公開・登録公報2017-018

【出願番号】特願2016-554883(P2016-554883)

【国際特許分類】

A 6 1 K 31/495 (2006.01)

C 1 2 Q 1/68 (2018.01)

A 6 1 P 25/24 (2006.01)

A 6 1 P 25/28 (2006.01)

【F I】

A 6 1 K 31/495

C 1 2 Q 1/68 A

A 6 1 P 25/24

A 6 1 P 25/28

【手続補正書】

【提出日】平成30年3月5日(2018.3.5)

【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】

【請求項 1】

ボルチオキセチンを含む、個人のうつ病および／または大うつ病性障害(MDD)および／または(b)認知障害を治療するための医薬であって、個人が、(i)COL26A1 rs4045 陽性、(ii)CACNA1C バリアント陽性、(iii)CSMD1 バリアント陽性、(iv)ZSCAN4 バリアント陽性、(v)ZNF551 バリアント陽性、(vi)COL26A1 rs4045 陽性およびCACNA1C バリアント陽性、(vii)COL26A1 rs4045、CACNA1C、およびCSMD1 バリアント陽性、(viii)COL26A1 rs4045、CACNA1C、CSMD1、およびZSCAN4 バリアント陽性、(ix)COL26A1 rs4045、CACNA1C、CSMD1、ZSCAN4、およびZNF551 バリアント陽性、(x)COL26A1 rs4045、CACNA1C、CSMD1、ZSCAN4、DYM、および遺伝子間バリアント陽性、または(xi)COL26A1 rs4045、CACNA1C、CSMD1、ZSCAN4、DYM、LINCO00348、FOXL2NB、および遺伝子間バリアント陽性として識別される、
医薬。

【請求項 2】

前記個人が大うつ病性障害(MDD)に罹患している、請求項 1 に記載の医薬。

【請求項 3】

前記個人がCOL26A1 rs4045 に対してホモ接合である、請求項 1 に記載の医薬。

【請求項 4】

前記個人がCACNA1C バリアントおよび／または前記CSMD1 バリアントおよび／または前記ZSCAN4 バリアントおよび／または前記ZNF551 バリアントおよび

／または前記 D Y M バリアントおよび／または前記 L I N C 0 0 3 4 8 バリアントおよび／または前記 F O X L 2 N B バリアントおよび／または前記遺伝子間バリアントに対してヘテロ接合である、請求項 1 に記載の医薬。

【請求項 5】

前記個人が C O L 2 6 A 1 r s 4 0 4 5、C A C N A 1 C、および C S M D 1 バリアント陽性である、請求項 1 に記載の医薬。

【請求項 6】

前記個人が r s 4 0 4 5、r s 5 9 4 2 0 0 0 2、r s 7 2 9 7 5 8 2、r s 2 2 3 9 0 4 2、および r s 7 3 1 1 1 4 7 バリアントを持つ、請求項 1 に記載の医薬。

【請求項 7】

前記個人が r s 4 0 4 5、r s 5 9 4 2 0 0 0 2、r s 7 2 9 7 5 8 2、r s 2 2 3 9 0 4 2、r s 7 3 1 1 1 4 7、r s 1 2 9 8 3 5 9 6、および r s 9 7 4 9 5 1 3 バリアントを持つ、請求項 1 に記載の医薬。

【請求項 8】

前記個人が r s 4 0 4 5、r s 5 9 4 2 0 0 0 2、r s 7 2 9 7 5 8 2、r s 2 2 3 9 0 4 2、r s 7 3 1 1 1 4 7、r s 9 3 0 4 7 9 6、r s 7 3 0 6 4 5 8 0、r s 1 2 9 8 3 5 9 6、r s 1 2 9 8 4 2 7 5、r s 9 7 4 9 5 1 3、r s 1 2 6 0 9 5 7 9、r s 4 2 3 9 4 8 0、r s 9 6 7 6 6 0 4、および r s 1 2 1 6 2 2 3 2 バリアントを持つ、請求項 1 に記載の医薬。

【請求項 9】

前記個人が r s 9 3 0 4 7 9 6、r s 7 3 0 6 4 5 8 0、r s 1 2 9 8 3 5 9 6、r s 1 2 9 8 4 2 7 5、r s 9 7 4 9 5 1 3、r s 1 2 6 0 9 5 7 9、r s 4 2 3 9 4 8 0、r s 9 6 7 6 6 0 4、r s 1 2 1 6 2 2 3 2、r s 1 0 4 1 7 0 5 7、r s 1 0 4 0 3 8 5 1、r s 5 6 0 6 6 5 3 7、r s 1 1 2 7 8 3 4 3 0、r s 9 7 4 9 3 6 0、および r s 1 2 1 6 2 2 3 0 の一つ以上を持つ、請求項 6 に記載の医薬。

【請求項 10】

うつ病および／または M D D 及び／又は認知障害に罹患している個人が、ボルチオキセチンで治療される時に治療効果の増強を経験する、及び／又はボルチオキセチンで治療される時に好ましく反応する、可能性を決定するための方法であって、前記個人からの核酸中の C O L 2 6 A 1 r s 4 0 4 5 および／または C A C N A 1 C バリアントおよび／または C S M D 1 バリアントおよび／または Z S C A N 4 バリアントおよび／または Z N F 5 5 1 バリアントおよび／または D Y M バリアントおよび／または L I N C 0 0 3 4 8 バリアントおよび／または F O X L 2 N B バリアントおよび／または遺伝子間バリアントの有無について、前記個人からの生体試料をアッセイする工程と、前記試料中に前記 C O L 2 6 A 1 r s 4 0 4 5 および／または前記 C A C N A 1 C バリアントおよび／または前記 C S M D 1 バリアントおよび／または前記 Z S C A N 4 バリアントおよび／または前記 Z N F 5 5 1 バリアントおよび／または前記 D Y M バリアントおよび／または前記 L I N C 0 0 3 4 8 バリアントおよび／または前記 F O X L 2 N B バリアントおよび／または前記遺伝子間バリアントが検出された場合、ボルチオキセチンで治療された時に前記個人が治療効果の増強を経験する可能性が高いかどうかを決定する工程とを含む方法。

【請求項 11】

前記個人が大うつ病性障害 (M D D) の臨床診断を持つ、請求項 10 に記載の方法。

【請求項 12】

前記 C A C N A 1 C 配列バリアントが、r s 7 2 9 7 9 9 2、r s 7 2 9 7 5 8 2、r s 2 2 3 9 0 4 2、r s 3 8 1 9 5 3 2、r s 2 2 3 9 0 7 9、r s 2 2 3 9 0 8 0、k g p 5 0 7 4 5 2 5、r s 4 7 6 5 9 6 1、k g p 1 0 5 2 9 2 3、k g p 1 3 9 0 2 1 1、r s 7 3 1 1 1 4 7、r s 1 2 3 1 2 3 2 2、r s 2 1 0 8 6 3 6、r s 2 2 3 8 0 4 3、r s 7 2 9 5 0 8 9、k g p 3 9 6 4 8 9 2、r s 1 0 8 4 8 6 6 4、k g p 2 5 8 6 4 4 2、r s 4 7 6 5 7 0 0、r s 2 2 3 8 0 9 5、r s 1 2 3 1 2 3 2 2、r s 7 9 7 2 9 4 7、r s 1 0 8 4 8 6 6 4、r s 2 3 7 0 6 0 2、およびそれらの組み合わせ

から成る群から選択される、請求項 1 0 に記載の方法。

【請求項 1 3】

前記 C A C N A 1 C 配列バリエントが、r s 7 2 9 7 5 8 2、r s 2 2 3 9 0 4 2、r s 7 3 1 1 1 4 7、およびそれらの組み合わせから成る群から選択される、請求項 1 0 に記載の方法。

【請求項 1 4】

前記試料が、体液、組織試料、細胞、および孤立核酸から成る群から選択される、請求項 1 0 に記載の方法。

【請求項 1 5】

前記孤立核酸が D N A 又は R N A を含む、請求項 1 4 に記載の方法。

【請求項 1 6】

前記アッセイが、前記 R N A を逆転写して c D N A を生成する工程を含む、請求項 1 0 に記載の方法。

【請求項 1 7】

前記個人からの核酸中の C O L 2 6 A 1 r s 4 0 4 5 および / または C A C N A 1 C バリエントおよび / または C S M D 1 バリエントおよび / または Z S C A N 4 バリエントおよび / または Z N F 5 5 1 バリエントおよび / または D Y M バリエントおよび / または L I N C 0 0 3 4 8 バリエントおよび / または F O X L 2 N B バリエントおよび / または遺伝子間バリエントの存在を検出する工程を含む、請求項 1 0 に記載の方法。

【請求項 1 8】

前記個人が C O L 2 6 A 1 r s 4 0 4 5 に対してホモ接合であると決定する工程を含む、請求項 1 0 に記載の方法。

【請求項 1 9】

前記個人が前記 C A C N A 1 C バリエントおよび / または前記 C S M D 1 バリエントおよび / または前記 Z S C A N 4 バリエントおよび / または前記 Z N F 5 5 1 バリエントおよび / または前記 D Y M バリエントおよび / または前記 L I N C 0 0 3 4 8 バリエントおよび / または前記 F O X L 2 N B バリエントおよび / または前記遺伝子間バリエントに対してヘテロ接合又はホモ接合体であると決定する工程を含む、請求項 1 8 に記載の方法。

【請求項 2 0】

前記 C S M D 1 バリエントが r s 5 9 4 2 0 0 0 2 である、請求項 1 0 に記載の方法。

【請求項 2 1】

前記 Z S C A N 4 バリエントが、r s 9 3 0 4 7 9 6、r s 7 3 0 6 4 5 8 0、r s 1 2 9 8 3 5 9 6、r s 1 2 9 8 4 2 7 5、r s 9 7 4 9 5 1 3、r s 1 2 6 0 9 5 7 9、r s 4 2 3 9 4 8 0、r s 9 6 7 6 6 0 4、r s 1 2 1 6 2 2 3 2、r s 1 0 4 1 7 0 5 7、r s 1 0 4 0 3 8 5 1、r s 5 6 0 6 6 5 3 7、r s 1 1 2 7 8 3 4 3 0、r s 9 7 4 9 3 6 0、およびそれらの組み合わせから成る群から選択される、請求項 1 0 に記載の方法。

【請求項 2 2】

前記 Z S C A N 4 バリエントが r s 1 2 9 8 3 5 9 6 および / または r s 9 7 4 9 5 1 3 である、請求項 2 1 に記載の方法。

【請求項 2 3】

前記 Z N F 5 5 1 バリエントが r s 1 2 1 6 2 2 3 0 である、請求項 1 0 に記載の方法。

【請求項 2 4】

キットであって、(i) r s 4 0 4 5、r s 5 9 4 2 0 0 0 2、r s 7 2 9 7 5 8 2、r s 2 2 3 9 0 4 2、および r s 7 3 1 1 1 4 7 から成る群から独立して選択される遺伝的バリエントに対して特異的にハイブリット形成するプライマーの少なくとも一対と、(i i) 前記遺伝的バリエントに対してハイブリッド形成する検出可能に標識されたプローブとを含むキット。

【請求項 2 5】

前記キットが、rs 4045に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマーと、rs 59420002に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマーと、rs 7297582に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマーと、rs 2239042に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマーと、rs 7311147に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマーとを含む、請求項24に記載のキット。

【請求項26】

前記キットが、(i) rs 7297992、rs 7297582、rs 2239042、rs 3819532、rs 2239079、rs 2239080、kgp 5074525、rs 4765961、kgp 1052923、kgp 1390211、rs 7311147、rs 12312322、rs 2108636、rs 2238043、rs 7295089、kgp 3964892、rs 10848664、kgp 2586442、rs 4765700、rs 2238095、rs 12312322、rs 7972947、rs 10848664、rs 2370602から成る群から独立して選択される遺伝的バリエーションに対して特異的にハイブリッド形成する少なくとも一対のプライマー、(ii) rs 59420002に特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、及び(iii) rs 9304796、rs 73064580、rs 12983596、rs 12984275、rs 9749513、rs 12609579、rs 4239480、rs 9676604、rs 12162232、rs 10417057、rs 10403851、rs 56066537、rs 112783430、およびrs 9749360から成る群から独立して選択される遺伝的バリエーションに対して特異的にハイブリッド形成する少なくとも一対のプライマー、(iv) rs 12162230に特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、(v) rs 62104612に特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、(vi) rs 145136593に特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、(vii) rs 116191388に特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、(viii) rs 1998609およびrs 4142192から成る群から独立して選択される遺伝的バリエーションに対して特異的にハイブリッド形成する少なくとも一対のプライマーをさらに含む、請求項24に記載のキット。

【請求項27】

前記キットが、rs 4045に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、rs 59420002に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、rs 7297582に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、rs 2239042に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、rs 7311147に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、rs 12983596に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、およびrs 9749513に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマーを含む、請求項24に記載のキット。

【請求項28】

前記キットが、rs 4045に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、rs 59420002に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、rs 7297582に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、rs 2239042に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、rs 7311147に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、rs 12983596に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、rs 9749513に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、rs 62104612に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、rs 1998609に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、およびrs 4142192に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマーを含む、請求項24に記載のキット。

【請求項29】

前記キットが、rs 4045に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、rs 59420002に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、rs

7 2 9 7 5 8 2 に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、r s 2 2 3 9 0 4 2 に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、r s 7 3 1 1 1 4 7 に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、r s 1 2 9 8 3 5 9 6 に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、r s 9 7 4 9 5 1 3 に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、r s 6 2 1 0 4 6 1 2 に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、r s 1 9 9 8 6 0 9 に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、r s 1 4 5 1 3 6 5 9 3 に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、および r s 1 1 6 1 9 1 3 8 8 に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマーを含む、請求項 2 4 に記載のキット。

【請求項 3 0】

前記キットが、r s 4 0 4 5 に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、r s 5 9 4 2 0 0 0 2 に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、r s 7 2 9 7 5 8 2 に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、r s 2 2 3 9 0 4 2 に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、r s 7 3 1 1 1 4 7 に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、r s 9 3 0 4 7 9 6 に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、7 3 0 6 4 5 8 0 に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、r s 1 2 9 8 3 5 9 6 に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、r s 1 2 9 8 4 2 7 5 に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、r s 9 7 4 9 5 1 3 に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、r s 1 2 6 0 9 5 7 9 に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、r s 4 2 3 9 4 8 0 に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、r s 9 6 7 6 6 0 4 に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、および r s 1 2 1 6 2 2 3 2 に対して特異的にハイブリッド形成する一対のプライマーを含む、請求項 2 4 に記載のキット。