

【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、ZSCAN4、DYM、および遺伝子間バリアント陽性、または(x)COL26A1 rs4045、CACNA1C、CSMD1、ZSCAN4、DYM、LINC00348、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 1 0 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10に記載の方法。

【請求項13】

前記C A C N A 1 C配列バリアントが、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10に記載の方法。

【請求項14】

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10に記載の方法。

【請求項15】

前記孤立核酸がD N A又はR N Aを含む、請求項14に記載の方法。

【請求項16】

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10に記載の方法。

【請求項17】

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存在を検出する工程を含む、請求項10に記載の方法。

【請求項18】

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10に記載の方法。

【請求項19】

前記個人が前記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18に記載の方法。

【請求項20】

前記C S M D 1バリアントがr s 5 9 4 2 0 0 0 2である、請求項10に記載の方法。

【請求項21】

前記Z S C A N 4バリアントが、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10に記載の方法。

【請求項22】

前記Z S C A N 4バリアントが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21に記載の方法。

【請求項23】

前記Z N F 5 5 1バリアントがr s 1 2 1 6 2 2 3 0である、請求項10に記載の方法。

。

【請求項24】

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アントに対して特異的にハイブリッド形成するプライマーの少なくとも一対と、(ii)前記遺伝的バリア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25】

前記キットが、rs4045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、rs59420002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、rs7297582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、rs2239042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、rs7311147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) rs7297992、rs7297582、rs2239042、rs3819532、rs2239079、rs2239080、kgp5074525、rs4765961、kgp1052923、kgp1390211、rs7311147、rs12312322、rs2108636、rs2238043、rs7295089、kgp3964892、rs10848664、kgp2586442、rs4765700、rs2238095、rs12312322、rs7972947、rs10848664、rs2370602から成る群から独立して選択される遺伝的バリアント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) rs59420002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) rs9304796、rs73064580、rs12983596、rs12984275、rs9749513、rs12609579、rs4239480、rs9676604、rs12162232、rs10417057、rs10403851、rs56066537、rs112783430、およびrs9749360から成る群から独立して選択される遺伝的バリアント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) rs12162230に特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、(v) rs62104612に特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、(vi) rs145136593に特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、(vii) rs116191388に特異的にハイブリッド形成する一対のプライマー、(viii) rs1998609およびrs4142192から成る群から独立して選択される遺伝的バリアント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、rs4045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、rs59420002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、rs7297582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、rs2239042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、rs7311147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、rs12983596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rs9749513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、rs4045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、rs59420002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、rs7297582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、rs2239042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、rs7311147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、rs12983596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、rs9749513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、rs62104612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、rs1998609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rs4142192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、rs4045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、rs59420002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。