

(19)



SUOMI - FINLAND
(FI)

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

- (10) **FI/EP3737423 T3**
- (12) **EUROOPPAPATENTIN KÄÄNNÖS
ÖVERSÄTTNING AV EUROPEISKT PATENT
TRANSLATION OF EUROPEAN PATENT SPECIFICATION**
- (45) Käännöksen kuulutuspäivä - Kungörelsedag av översättning - **02.11.2024**
Translation available to the public
- (97) Eurooppapatentin myöntämispäivä - Meddelandedatum för **18.09.2024**
det europeiska patentet - Date of grant of European patent
- (51) Kansainvälinen patenttiluokitus - Internationell patentklassificering -
International patent classification
A61K 48/00 (2006 . 01)
C12N 15/85 (2006 . 01)
C12N 15/864 (2006 . 01)
- (96) Eurooppapatenttihakemus - Europeisk patentansökan - **EP19701018.4**
European patent application
- (22) Tekemispäivä - Ingivningsdag - Filing date **14.01.2019**
- (97) Patenttihakemuksen julkiseksitulospäivä - Patentansökans **18.11.2020**
publiceringsdag - Patent application available to the public
- (86) Kansainvälinen hakemus - Internationell **14.01.2019 PCT/GB2019050092**
ansökan - International application
- (30) Etuoikeus - Prioritet - Priority
12.01.2018 GB GB201800546

(73) Haltija - Innehavare - Holder
1• UCL Business Ltd, University College London Gower Street , London WC1E 6BT , (GB)

(72) Keksijä - Uppfinnare - Inventor
1• ALI, Robin, UCL Institute of Ophthalmology, 11-43 Bath Street , London, Greater London EC1V 9EL , (GB)
2• MATSUKI, Takaaki, UCL Institute of Ophthalmology, 11-43 Bath Street , London, Greater London EC1V 9EL , (GB)
3• SMITH, Alexander, UCL Institute of Ophthalmology, 11-43 Bath Street , London, Greater London EC1V 9EL , (GB)
4• GEORGIADIS, Anastasios, UCL Institute of Ophthalmology, 11-43 Bath Street , London, Greater London EC1V 9EL , (GB)

(74) Asiamies - Ombud - Agent
Zacco Sweden AB, P.O. Box 5581 Löjtnantsgatan 21 , 114 85 Stockholm , (SE)

(54) Keksinnön nimitys - Uppfinningens benämning - Title of the invention
Koostumuksia ja menetelmiä verkkokalvon häiriöiden hoitoon
COMPOSITIONS AND METHODS FOR TREATING RETINAL DISORDERS

5

PATENTTIVAATIMUKSET

1. Transkriptionaalinen ohjausyksikkö (TCU), joka on pituudeltaan enintään 2 500 nukleotidia ja käsittää 5'–3'-suunnassa:

(a) lokuksen ohjausalueen (LCR), joka käsittää

(i) sekvenssin SEQ ID NO 1; tai

10 (ii) sekvenssin, jolla on vähintään 90 % sekvenssi-identtisyys mainitun sekvenssin (a)(i) kanssa; ja

(b) promoottorielementin, joka käsittää

(i) vähintään 200 viimeistä sekvenssin SEQ ID NO: 17 nukleotidia; tai

15 (ii) vähintään 200 viimeistä sekvenssin SEQ ID NO: 2 nukleotidia, jolloin sekvenssin SEQ ID NO: 2 nukleotideja 1934–1939 vastaavat sekvenssit on korvattu sekvenssillä SEQ ID NO: 16; tai

(iii) sekvenssin, jolla on vähintään 90 % sekvenssi-identtisyys mainitun sekvenssin (b)(ii) kanssa, jolloin sekvenssin SEQ ID NO: 2 nukleotideja 1934–1939 vastaavat nukleotidit on korvattu sekvenssillä SEQ ID NO: 16;

20 jolloin mainitulla TCU:lla on kartiofotoreseptorispesifinen promoottoriaktiivisuus.

2. Patenttivaatimuksen 1 mukainen TCU, jolloin (b) käsittää:

(i) vähintään 500 viimeistä sekvenssin SEQ ID NO: 17 nukleotidia, tai

25 (ii) vähintään 500 viimeistä sekvenssin SEQ ID NO: 2 nukleotidia, jolloin sekvenssin SEQ ID NO: 2 nukleotideja 1934–1939 vastaavat nukleotidit on korvattu sekvenssillä SEQ ID NO: 16,

(iii) sekvenssin, jolla on vähintään 90 % sekvenssi-identtisyys mainitun sekvenssin (ii) kanssa, jolloin sekvenssin SEQ ID NO: 2 nukleotideja 1934–1939 vastaavat nukleotidit on korvattu sekvenssillä SEQ ID NO: 16;

jolloin mainitulla TCU:lla on kartiofotoreseptorispesifinen promoottoriaktiivisuus.

30 **3.** Patenttivaatimuksen 1 tai 2 mukainen TCU, jolloin promoottorielementti käsittää ainakin viimeiset 200 sekvenssin SEQ ID NO: 17 nukleotidia.

- 5 **4.** Jonkin edellisen patenttivaatimuksen mukainen TCU, jolloin promoottorielementti käsittää ainakin viimeiset 500 sekvenssin SEQ ID NO: 17 nukleotidia.
- 5.** Jonkin edellisen patenttivaatimuksen mukainen TCU, jolloin (b) käsittää vähintään 200 sekvenssin SEQ ID NO: 3 nukleotidia.
- 10 **6.** Jonkin edellisen patenttivaatimuksen mukainen TCU, jolloin (b) käsittää:
- (i) sekvenssin SEQ ID NO: 3; tai
- (ii) sekvenssin, jolla on vähintään 90 % sekvenssi-identtisyys mainitun sekvenssin (i) kanssa; ja
- mainitulla TCU:lla on kartiofotoreseptorispesifinen promoottoriaktiivisuus,
- 15 jolloin TCU käsittää valinnaisesti sekvenssin SEQ ID NO: 4 tai SEQ ID NO: 15.
- 7.** Jonkin patenttivaatimuksista 1–5 mukainen TCU, jolloin promoottorielementti käsittää sekvenssin SEQ ID NO: 5,
- jolloin TCU käsittää valinnaisesti sekvenssin SEQ ID NO: 6.
- 8.** Patenttivaatimuksen 1 mukainen TCU, jolloin TCU käsittää:
- 20 (a) LCR:n, joka käsittää sekvenssin SEQ ID NO: 1; ja
- (b) promoottorielementin, joka käsittää sekvenssin SEQ ID NO: 3.
- 9.** Ilmentämiskonstruktin, joka käsittää jonkin edellisen patenttivaatimuksen mukaisen TCU:n, joka on toiminnallisesti kytketty sekvenssiin, joka on määrä ilmentää kartiofotoreseptorispesifisellä tavalla.
- 25 **10.** Patenttivaatimuksen 9 mukainen ilmentämiskonstruktin, jossa toiminnallisesti kytketty sekvenssi on *CNGA3*, *CNGB3*, *PDE6C*, *PDE6H*, *GNAT2*, *KCNV2* tai *CACNA2D4*, jolloin valinnaisesti:
- (i) toiminnallisesti kytketty sekvenssi käsittää sekvenssit SEQ ID NO: 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13 tai 14 tai sillä on vähintään 80 % sekvenssi-identtisyys sekvenssien SEQ ID
- 30 NO: 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13 tai 14 kanssa ja sillä on kyky pelastaa kartiofotoreseptoritoiminto; ja/tai

- 5 (ii) toiminnallisesti kytketty sekvenssi käsittää sekvenssin SEQ ID NO: 8 tai sillä on vähintään 80 % sekvenssi-identtisyys sekvenssin SEQ ID NO: 8 kanssa ja sillä on kyky pelastaa kartiofotoreseptoritoiminto.
- 11.** Vektori, joka käsittää jonkin patenttivaatimuksista 1–8 mukaisen TCU:n tai patenttivaatimuksen 9 tai 10 mukaisen ilmentämiskonstruktiin.
- 10 **12.** Patenttivaatimuksen 11 mukainen vektori, joka on virusvektori, jolloin vektori on valinnaisesti adeno-assosioitunut virus (AAV) -vektori.
- 13.** Patenttivaatimuksen 12 mukainen AAV-vektori, jolloin vektori käsittää AAV-genomin tai sen johdannaisen, jolloin vektori käsittää valinnaisesti AAV-genomin tai sen johdannaisen, ja jolloin AAV-kapsidi on johdettu AAV8:sta,
- 15 jolloin AAV-kapsidi on edullisesti johdettu AAV8:sta ja ilmentämiskonstrukti on määritelty patenttivaatimuksen 9 tai 10 mukaisesti,
- jolloin toiminnallisesti kytketty sekvenssi on edullisesti *CNGA3*.
- 14.** Patenttivaatimuksen 13 mukainen vektori, jossa:
- (a) mainittu johdannainen on kimeerinen, sekoitettu tai kapsidimodifioitu
- 20 johdannainen; ja/tai
- (b) mainittu AAV-genomi on luonnollisesti johdetusta AAV:n serotyypistä tai isolaatista tai haarasta, jolloin mainittu AAV-genomi on valinnaisesti AAV-serotyypistä 2 (AAV2), AAV-serotyypistä 4 (AAV4) tai AAV-serotyypistä 8 (AAV8) ja/tai jolloin kapsidi on johdettu AAV8:sta, jolloin genomi on edullisesti johdettu
- 25 AAV2:sta ja kapsidi on johdettu AAV8:sta.
- 15.** Isäntäsolu, joka sisältää jonkin patenttivaatimuksista 11–14 mukaisen vektorin tai tuottaa jonkin patenttivaatimuksista 11–14 mukaista virusvektoria, jolloin solu on valinnaisesti HEK293- tai HEK293T-solu.
- 16.** Farmaseuttinen koostumus, joka käsittää jonkin patenttivaatimuksista 11–14
- 30 mukaisen vektorin ja farmaseuttisesti hyväksyttävää kantaja-ainetta.
- 17.** Jonkin patenttivaatimuksista 11–14 mukainen vektori käytettäväksi verkkokalvon häiriöiden ehkäisy- tai hoitomenetelmässä.
- 18.** Vektori käytettäväksi patenttivaatimuksen 17 mukaisesti, jolloin

- 5 (a) verkkokalvon häiriö on akromatopsia; ja/tai
- (b) hoito tai ehkäisy tapahtuu antamalla potilaalle jonkin patenttivaatimuksista 11–14 mukaista vektoria suoralla retinaalisella, subretinaalisella tai intravitreaalisella injeksiolla, jolloin mainittu vektori annetaan valinnaisesti suoraan retinaaliseen, subretinaaliseen tilaan tai intravitreaaliseen tilaan.