

(19)



SUOMI - FINLAND
(FI)

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

(10)

FI/EP3821912 T3

(12)

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

(45)

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

05.08.2024

(97)

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

12.06.2024

(51)

Kansainvälinen patenttiluokitus - Internationell patentklassificering -
International patent classification
A61K 48/00 (2006 . 01)
C12N 15/861 (2006 . 01)

(96)

Eurooppapatenttihakemus - Europeisk patentansökan -
European patent application

EP20199208.8

(22)

Tekemispäivä - Ingivningsdag - Filing date

17.07.2015

(97)

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

19.05.2021

(30)

Etuoiikeus - Prioritet - Priority

24.07.2014 US US201462028638 P

(73)

Haltija - Innehavare - Holder

1• Massachusetts Eye & Ear Infirmary, 243 Charles Street, Boston, MA 02114, (US)

2• UCL Business Ltd, University College London Gower Street, London WC1E 6BT, (GB)

3• The Government of the United States of America as represented by the Secretary, Department of Health and Human Services,
The Office of Technology Transfer National Institutes of Health 6011 Executive Boulevard Suite 325, MSC 7660, Bethesda, MD 20892-7660,
(US)

(72)

Keksijä - Uppfinnare - Inventor

1• SANDBERG, Michael A, 935 Main Street, Reading, MA 01867, (US)

2• PAWLYK, Basil, 35 Alexis Lane, Hampton Falls, NH 03844, (US)

3• LI, Tiansen, 14917 Little Bennett Drive, Clarksburg, MD 20871, (US)

4• SHU, Xinhua, 92 Hillend Crescent, Glasgow, G76 7XY, (GB)

5• WRIGHT, Alan Finlay, 43 Thorburn Road, Edinburgh, EH13 0BN, (GB)

6• ALI, Robin, 14917 Little Bennett Drive, Clarksburg, MD 20871, (US)

(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

Verkkokalvorappeuman RPGR-geeniterapia

RPGR GENE THERAPY FOR RETINITIS PIGMENTOSA

PATENTTIVAATIMUKSET

1. Nukleiinihappo, joka koodaa lyhennettyä humaania RPGR-proteiinia, jolloin lyhennetty humaanin RPGR-proteiini on vähintään 95 % identtinen sekvenssin nro 2 koko pituuden kanssa.
- 5 2. Patenttivaatimuksen 1 mukainen nukleiinihappo, jolloin:
nukleiinihappo, joka koodaa lyhennettyä humaania RPGR-proteiinia, on humaanin rodopsiinikinaasi (hRK) -promootorin valvonnassa, jolloin
(a) hRK-promootori käsittää sekvenssin nro 5; tai
(b) hRK-promootori koostuu olennaisesti sekvenssistä nro 5.
- 10 3. Patenttivaatimuksen 1 tai 2 mukainen nukleiinihappo, jolloin nukleiinihappo koodaa lyhennettyä humaania RPGR-proteiinia, joka käsittää sekvenssin nro 2.
4. Jonkin patenttivaatimuksen 1–3 mukainen nukleiinihappo, jolloin nukleiinihappo koodaa lyhennettyä humaania RPGR-proteiinia, joka koostuu sekvenssistä nro 2.
- 15 5. Jonkin patenttivaatimuksen 1–4 mukainen nukleiinihappo, jolloin nukleiinihappo, joka koodaa lyhennettyä humaania RPGR-proteiinia, on vähintään 95 % identtinen sekvenssin nro 1 koko pituuden kanssa.
6. Jonkin patenttivaatimuksen 1–5 mukainen nukleiinihappo käytettäväksi sellaisen ihmispotilaan hoidossa, jolla on X-kromosomaalinen verkkokalvorappeuma (XLRP) tai muu silmäsairaus, joka johtuu verkkokalvorappeuman GTPaasin säätelyproteiinia (RPGR-proteiinia) koodaavan geenin toiminnanmenetysmutaatiosta.
- 20 7. Virusvektori, joka käsittää jonkin patenttivaatimuksen 1–5 mukaisen nukleiinihapon.
8. Patenttivaatimuksen 7 mukainen virusvektori, joka on adenoassosioitunut virusvektori, jolloin adenoassosioitunut virusvektori on valinnaisesti AAV2 tai AAV8.
9. Patenttivaatimuksen 8 mukainen virusvektori, jolloin adenoassosioitunut virusvektori on AAV2/8.

10. Jonkin patenttivaatimuksen 7–9 mukainen virusvektori käytettäväksi sellaisen ihmispotilaan hoidossa, jolla on X-kromosomaalinen verkkokalvorappeuma§ (XLRP) tai muu silmäsairaus, joka johtuu verkkokalvorappeuman GTPaasin säätelyproteiinia (RPGR-proteiinia) koodaavan
5 geenin toiminnanmenetysmutaatiosta.
11. Eristetty isäntäsolu, joka käsittää patenttivaatimusten 7–9 mukaisen virusvektorin tai jonkin patenttivaatimuksen 1–5 mukaisen nukleiinihapon.
12. Patenttivaatimuksen 11 mukainen eristetty isäntäsolu, jolloin solu ilmentää lyhennettyä humaania RPGR-proteiinia.
- 10 13. Adenoassosioitunut virusvektori, joka käsittää nukleiinihapon, joka koodaa lyhennettyä humaania RPGR-proteiinia, jolloin lyhennetty humaania RPGR-proteiini on vähintään 95 % identtinen sekvenssin nro 2 koko pituuden kanssa, käytettäväksi sellaisen ihmispotilaan hoidossa, jolla on X-kromosomaalinen verkkokalvorappeuma (XLRP) tai muu silmäsairaus, joka johtuu
15 verkkokalvorappeuman GTPaasin säätelyproteiinia (RPGR-proteiinia) koodaavan geenin toiminnanmenetysmutaatiosta.
14. Virusvektori patenttivaatimuksen 13 mukaiseen käyttöön, jolloin lyhennettyä humaania RPGR-proteiinia koodaava nukleiinihappo on humaania rodopsiinikinaasi (hRK) -promoottorin valvonnassa.
- 20 15. Virusvektori patenttivaatimuksen 13 tai 14 mukaiseen käyttöön, jolloin:
(a) hRK-promoottori käsittää olennaisesti sekvenssin nro 5 tai koostuu siitä; ja/tai.
(b) nukleiinihappo, joka koodaa lyhennettyä humaania RPGR-proteiinia, käsittää olennaisesti sekvenssin, joka on vähintään 95 % identtinen sekvenssin nro 1 kanssa, tai koostuu siitä.
- 25 16. Virusvektori jonkin patenttivaatimuksen 13–15 mukaiseen käyttöön, jolloin adenoassosioitunut virusvektori on AAV2 tai AAV8.
17. Virusvektori jonkin patenttivaatimuksen 13–15 mukaiseen käyttöön, jolloin adenoassosioitunut virusvektori on AAV2/8.

- 18.** Virusvektori jonkin patenttivaatimuksen 13–17 mukaiseen käyttöön, jolloin lyhennetty humaan RPGR-proteiini käsittää sekvenssin nro 2.
- 19.** Virusvektori jonkin patenttivaatimuksen 13–18 mukaiseen käyttöön, jolloin lyhennetty humaan RPGR-proteiini koostuu sekvenssistä nro 2.
- 5 **20.** Virusvektori jonkin patenttivaatimuksen 13–19 mukaiseen käyttöön;
- (a) jolloin käyttö käsittää nukleiinihapon antamisen pienenä annoksena, noin 2×10^{10} vg/ml, keskiuurena annoksena, noin 2×10^{11} vg/ml, tai suurena annoksena, noin 2×10^{12} vg/ml; ja/tai
- (b) jolloin nukleiinihappoa annetaan verkkokalvonalaiseen tilaan;
- 10 jolloin valinnaisesti mikroinjektiokanyyli viedään verkkokalvonalaiseen tilaan, näköhermoon nähden temporaalisesti ja juuri suurten arkadisuonten yläpuolelle siten, että nestevirtaus voidaan suunnata silmänpohjaa kohden.