

【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1部門第1区分

【発行日】令和7年1月21日(2025.1.21)

【公開番号】特開2024-99770(P2024-99770A)

【公開日】令和6年7月25日(2024.7.25)

【年通号数】公開公報(特許)2024-138

【出願番号】特願2024-73380(P2024-73380)

【国際特許分類】

C 1 2 N 15/11(2006.01)

C 1 2 N 15/63(2006.01)

C 1 2 N 7/01(2006.01)

A 6 1 K 48/00(2006.01)

A 6 1 P 43/00(2006.01)

A 6 1 P 27/02(2006.01)

A 6 1 K 35/76(2015.01)

10

【F I】

C 1 2 N 15/11 Z Z N A

C 1 2 N 15/63 Z

C 1 2 N 7/01

A 6 1 K 48/00

A 6 1 P 43/00 1 0 5

A 6 1 P 27/02

A 6 1 K 35/76

20

【手続補正書】

【提出日】令和6年12月27日(2024.12.27)

【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

30

【補正方法】変更

【補正の内容】

【特許請求の範囲】

【請求項1】

5'から3'の方向に機能的に連結された、

(a) SEQ ID NO:28のヌクレオチド60～570、600～800または900～1,350内の結合部位においてABCA4イントロン22に結合するように構成され、50～300個のヌクレオチドの長さの範囲の配列を含む、結合ドメイン；

(b) トランススプライシングを媒介するように構成されたスプライシングドメイン；
および

40

(c) 機能性ABCA4エキソン23～50を含むコードドメイン
を含む、核酸トランススプライシング分子であって、

該核酸トランススプライシング分子が、該コードドメインと内在性ABCA4エキソン22とをトランススプライシングするように構成されており、それにより、内在性ABCA4エキソン23～50が該機能性ABCA4エキソン23～50で置き換えられる、
前記核酸トランススプライシング分子。

【請求項2】

結合部位が、SEQ ID NO:28のヌクレオチド60～570内にある、請求項1に記載の核酸トランススプライシング分子。

【請求項3】

50

結合部位が、SEQ ID NO:28のヌクレオチド70～250内にある、請求項2に記載の核酸トランススプライシング分子。

【請求項4】

結合部位が、SEQ ID NO:28のヌクレオチド900～1,350内にある、請求項1に記載の核酸トランススプライシング分子。

【請求項5】

結合部位が、

(a) SEQ ID NO:28のヌクレオチド60～570のうちの6個またはそれより多く；

(b) SEQ ID NO:28のヌクレオチド600～800のうちの6個またはそれより多く；あるいは

(c) SEQ ID NO:28のヌクレオチド900～1,350のうちの6個またはそれより多くを含む、

請求項1～4のいずれか一項記載の核酸トランススプライシング分子。

【請求項6】

結合部位が、SEQ ID NO:28のヌクレオチド331～570のうちの6個またはそれより多くを含む、請求項5記載の核酸トランススプライシング分子。

【請求項7】

結合ドメインが、結合部位の前記6個またはそれより多くのヌクレオチドに相補的である6個またはそれより多くの連続核酸残基を含む、請求項5または6記載の核酸トランススプライシング分子。

【請求項8】

結合ドメインが、50～75個のヌクレオチドの長さの範囲の、75～100個のヌクレオチドの長さの範囲の、125～150個のヌクレオチドの長さの範囲の、150～175個のヌクレオチドの長さの範囲の、175～200個のヌクレオチドの長さの範囲の、200～250個のヌクレオチドの長さの範囲の、100～200個のヌクレオチドの長さの範囲の、または150個のヌクレオチドの長さの配列を含む、請求項1～7のいずれか一項記載の核酸トランススプライシング分子。

【請求項9】

結合ドメインが、結合部位に相補的である少なくとも10個、少なくとも12個、少なくとも15個、少なくとも20個、少なくとも25個、少なくとも30個、少なくとも40個、少なくとも50個、少なくとも60個、少なくとも70個、少なくとも80個、少なくとも90個、少なくとも100個、少なくとも120個、少なくとも150個または少なくとも200個の連続ヌクレオチドを含む、請求項1～8のいずれか一項記載の核酸トランススプライシング分子。

【請求項10】

結合ドメインが、結合部位に80%～100%相補的である、請求項1～9のいずれか一項記載の核酸トランススプライシング分子。

【請求項11】

(i) 結合ドメインが、100～200個のヌクレオチドの長さである、

(ii) コードドメインがcDNA配列である、

(iii) コードドメインが、天然に存在する配列を含む、

(iv) コードドメインがコドン最適化配列を含む、

(v) 人工イントロンがスペーサー配列を含む、

(vi) 核酸トランススプライシング分子が、3,000～4,000個のヌクレオチドの長さである、

(vii) ABCA4遺伝子における変異がスターガルト病と関連している、および/または

(viii) 変異が光受容体細胞において発現されている、

請求項1～10のいずれか一項記載の核酸トランススプライシング分子。

【請求項12】

請求項1～11のいずれか一項記載の核酸トランススプライシング分子を含むプロウイルス

10

20

30

40

50

スプラスミド。

【請求項 13】

請求項1～11のいずれか一項記載の核酸トランススプライシング分子を含むアデノ随伴ウイルス(AAV)。

【請求項 14】

光受容体細胞を優先的に標的とする、請求項13記載のAAV。

【請求項 15】

AAV5カプシドタンパク質、AAV8カプシドタンパク質、AAV8(b)カプシドタンパク質またはAAV9カプシドタンパク質を含む、請求項13または14記載のAAV。

【請求項 16】

AAV 5'ITR、調節配列の機能的制御下の前記核酸トランススプライシング分子およびAAV 3'ITRを含むベクターゲノムが内部にパッケージングされているアセンブルされたカプシドを含む、請求項13～15のいずれか一項記載のAAV。

10

【請求項 17】

請求項1～11のいずれか一項記載の核酸トランススプライシング分子、請求項12記載のプロウイルスプラスミド、または請求項13～16のいずれか一項記載のAAVを含む、薬学的組成物。

【請求項 18】

対象の標的細胞内のABCA4遺伝子における変異を修正するための、請求項17記載の薬学的組成物。

20

【請求項 19】

それを必要とする対象においてABCA4エクソン23～50のうちのいずれか1つまたは複数における変異を修正するための、請求項17記載の薬学的組成物。

【請求項 20】

対象がスターガルト病を有している、請求項18または19記載の薬学的組成物。

【請求項 21】

網膜下注射、硝子体内注射、または静脈内注射による投与用に製剤化されている、請求項18～20のいずれか一項記載の薬学的組成物。

【請求項 22】

ABCA4における変異に関連する障害を有する対象を治療するための、請求項17～21のいずれか一項記載の薬学的組成物。

30

40

50