

【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3年3月18日(2021.3.18)

【公表番号】特表2020-508648(P2020-508648A)

【公表日】令和2年3月26日(2020.3.26)

【年通号数】公開・登録公報2020-012

【出願番号】特願2019-542464(P2019-542464)

【国際特許分類】

C 1 2 N	7/01	(2006.01)
A 6 1 K	35/76	(2015.01)
A 6 1 K	48/00	(2006.01)
A 6 1 P	27/16	(2006.01)
A 6 1 K	9/08	(2006.01)
A 6 1 K	9/10	(2006.01)
C 0 7 K	14/47	(2006.01)
C 1 2 N	5/10	(2006.01)
C 0 7 K	14/705	(2006.01)
C 1 2 N	15/40	(2006.01)
C 1 2 N	15/63	(2006.01)

【F I】

C 1 2 N	7/01	
A 6 1 K	35/76	Z N A
A 6 1 K	48/00	
A 6 1 P	27/16	
A 6 1 K	9/08	
A 6 1 K	9/10	
C 0 7 K	14/47	
C 1 2 N	5/10	
C 0 7 K	14/705	
C 1 2 N	15/40	
C 1 2 N	15/63	

【手続補正書】

【提出日】令和3年2月4日(2021.2.4)

【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】

Anc80に対して少なくとも約85%の配列同一性を有するカプシドをコードし、かつ  
Espinプロモーター、PCDH15プロモーター、PTPRQプロモーター、およびTMHS(LHFPL5)  
プロモーターからなる群より選択される、ハーモニンa、ハーモニンb、またはハーモニン  
cポリペプチドの発現を誘導するプロモーターを含む、  
内耳有毛細胞ターゲッティング合成アデノ随伴ウイルス(AAV)ベクター。

【請求項2】

少なくとも約70%またはより高い効率で内有毛細胞および外有毛細胞に形質導入する、  
請求項1記載の内耳有毛細胞ターゲッティング合成アデノ随伴ウイルス(AAV)ベクター。

**【請求項 3】**

請求項1記載の内耳有毛細胞ターゲッティング合成アデノ随伴ウイルス（AAV）ベクターを含む、細胞。

**【請求項 4】**

外有毛細胞または内有毛細胞である、請求項3記載の細胞。

**【請求項 5】**

請求項1記載の内耳有毛細胞ターゲッティング合成アデノ随伴ウイルス（AAV）ベクターを含む、対象におけるアッシャー症候群を治療するための医薬組成物。

**【請求項 6】**

請求項1記載の内耳有毛細胞ターゲッティング合成アデノ随伴ウイルス（AAV）ベクターを含む、欠陥遺伝子の野生型形態をアッシャー症候群の対象に導入するための医薬組成物。

**【請求項 7】**

内耳有毛細胞ターゲッティング合成アデノ随伴ウイルス（AAV）ベクターを含む、対象におけるアッシャー症候群を治療するための医薬組成物であって、該ベクターが、Espinプロモーター、PCDH15プロモーター、PTPRQプロモーター、およびTMHS（LHFPL5）プロモーターからなる群より選択されるプロモーターを含み、該プロモーターが、ミオシン7a、ハーモニン、カドヘリン23、プロトカドヘリン15、SANS、ならびにカルシウムおよびインテグリン結合タンパク質2からなる群より選択されるヒトUSH1ポリペプチドをコードするポリヌクレオチドの発現を誘導する、医薬組成物。

**【請求項 8】**

ヒトポリペプチドが、TMC1、TMC2、ハーモニンa、ハーモニンb、またはハーモニンcである、請求項7記載の医薬組成物。

**【請求項 9】**

投与により聴力喪失が好転する、請求項7記載の医薬組成物。

**【請求項 10】**

聴力喪失が、部分的な聴力喪失または完全な聴力消失である、請求項9記載の医薬組成物。

**【請求項 11】**

聴覚機能の回復が、毛束形態の保存および／またはメカノトランスタクションの回復と関連する、請求項9記載の医薬組成物。

**【手続補正2】**

【補正対象書類名】明細書

【補正対象項目名】0070

【補正方法】変更

【補正の内容】

【0070】

別段の定めがない限り、本明細書において使用されるすべての科学技術用語は、方法および物質組成が属する技術分野の当業者によって一般に理解されるものと同じ意味を有する。本明細書に記載されるものと類似または同等である方法および材料を方法および物質組成の実施または試験に使用することもできるが、適当な方法および材料が本明細書に記載される。加えて、材料、方法および例は例示でしかなく、限定的であることを意図したものではない。本明細書において挙げられるすべての刊行物、特許出願、特許および他の参考文献は全体として参照により本明細書に組み入れられる。

[本発明1001]

Anc80に対して少なくとも約85%の配列同一性を有するカブシドをコードし、かつ  
Espinプロモーター、PCDH15プロモーター、PTPRQプロモーター、およびTMHS（LHFPL5）  
プロモーターからなる群より選択される、ハーモニンa、ハーモニンb、またはハーモニン  
cポリペプチドの発現を誘導するプロモーターを含む、

内耳有毛細胞ターゲッティング合成アデノ随伴ウイルス（AAV）ベクター。

[本発明1002]

少なくとも約70%またはより高い効率で内有毛細胞および外有毛細胞に形質導入する、  
本発明1001の内耳有毛細胞ターゲッティング合成アデノ随伴ウイルス（AAV）ベクター。

[本発明1003]

本発明1001の内耳有毛細胞ターゲッティング合成アデノ随伴ウイルス（AAV）ベクター  
を含む、細胞。

[本発明1004]

外有毛細胞または内有毛細胞である、本発明1003の細胞。

[本発明1005]

対象の細胞を、本発明1001の内耳有毛細胞ターゲッティング合成アデノ随伴ウイルス（  
AAV）ベクターと接触させる段階を含む、対象におけるアッシャー症候群を治療する方法  
。

[本発明1006]

対象の細胞を、本発明1001の内耳有毛細胞ターゲッティング合成アデノ随伴ウイルス（  
AAV）ベクターと接触させる段階を含む、欠陥遺伝子の野生型形態をアッシャー症候群の  
対象に導入する方法。

[本発明1007]

対象の細胞を内耳有毛細胞ターゲッティング合成アデノ随伴ウイルス（AAV）ベクター  
と接触させる段階を含み、該ベクターが、Espinプロモーター、PCDH15プロモーター、PTP  
RQプロモーター、およびTMHS（LHFPL5）プロモーターからなる群より選択されるプロモー  
ターを含み、該プロモーターが、ミオシン7a、ハーモニン、カドヘリン23、プロトカドヘ  
リン15、SANS、ならびにカルシウムおよびインテグリン結合タンパク質2からなる群より  
選択されるヒトUSH1ポリペプチドをコードするポリヌクレオチドの発現を誘導する、対象  
におけるアッシャー症候群を治療する方法。

[本発明1008]

ヒトポリペプチドが、TMC1、TMC2、ハーモニンa、ハーモニンb、またはハーモニンcで  
ある、本発明1007の方法。

[本発明1009]

投与が聴力喪失を好転させる、本発明1007の方法。

[本発明1010]

聴力喪失が、部分的な聴力喪失または完全な聴力消失である、本発明1009の方法。

[本発明1011]

聴覚機能の回復が、毛束形態の保存および/またはメカノトランスタクションの回復と  
関連する、本発明1009の方法。