

P-15480
Modificación voluntaria
Febrero 21, 2019

REIVINDICACIONES

1.- Una composición que comprende un vector de AAV recombinante que comprende 1) una secuencia de ácido nucleico es al menos 85% idéntica a la secuencia de ácido nucleico de
5 SEQ ID NO: 1, 2) un nucleótido que se hibrida en condiciones rigurosas con la secuencia de nucleótidos de SEQ ID NO: 1 o 3) un fragmento de ácido nucleico de SEQ ID NO: 1 que codifica una proteína que exhibe actividad de ANO5.

2.- Una composición que comprende un vector de AAV
10 recombinante que comprende 1) una secuencia de ácido nucleico es al menos 85% idéntica a la SEQ ID NO: 1, 2) un nucleótido que se hibrida en condiciones rigurosas con la secuencia de nucleótidos de SEQ ID NO: 1 o 3) un fragmento de ácido nucleico de SEQ ID NO: 1 que codifica una proteína que exhibe
15 actividad de ANO5.

3.- Una composición que comprende un vector de AAV recombinante que comprende 1) una secuencia de ácido nucleico es al menos 85% idéntica a la secuencia de ácido nucleico de SEQ ID NO: 1, 2) un nucleótido que se hibrida en condiciones
20 rigurosas con el secuencia de nucleótidos de SEQ ID NO: 1, o 3) un fragmento de ácido nucleico de SEQ ID NO: 1 que codifica una proteína que exhibe actividad de ANO5.

P-15480
Modificación voluntaria
Febrero 21, 2019

4.- La composición de conformidad con cualquiera de las reivindicaciones 1-3, caracterizada porque el AAV recombinante comprende una secuencia de polinucleótidos de SEQ ID NO: 1.

5 5.- La composición de conformidad con cualquiera de las reivindicaciones 1-4, caracterizada porque el vector de AAV recombinante es AAV1, AAV2, AAV4, AAV5, AAV6, AAV7, AAV8, AAV9, AAV10, AAV11, AAV12, AAV13 o AAV rh.74.

10 6.- La composición de conformidad con cualquiera de las reivindicaciones 1-5, caracterizada porque el vector de AAV recombinante comprende un polinucleótido ligado operativamente a un elemento de control específico del músculo.

15 7.- La composición de conformidad con la reivindicación 6, caracterizada porque el elemento de control específico del músculo es el elemento del gen de la actina esquelética humana, el elemento del gen de la actina cardíaca, el factor de unión del potenciador específico del miocito MEF, el elemento potenciador de la creatina quinasa
20 de murina, el elemento del gen de la troponina C de contracción rápida esquelético, el elemento del gen de la troponina C cardíaca de contracción lenta, el elemento del gen de troponina I de contracción lenta, factores nucleares

P-15480
Modificación voluntaria
Febrero 21, 2019

inducibles por hipoxia, elemento inducible por esteroides o elemento de respuesta a glucocorticoides (GRE).

8.- La composición de conformidad con cualquiera de
5 las reivindicaciones 1-7, caracterizada porque el sujeto tiene una mutación recesiva en el gen ANO5.

9.- La composición de conformidad con cualquiera de las reivindicaciones 1-8, caracterizada porque está formulada para inyección intramuscular o intravenosa.

10 10.- La composición de conformidad con cualquiera de las reivindicaciones 1-9, caracterizada porque comprende adicionalmente una composición antioxidante.

11.- La composición de conformidad con la reivindicación 10, caracterizada porque la composición
15 antioxidante comprende al menos uno de la coenzima Q10, ácido lipoico, vitamina, carotenoide, cofactor de la vitamina, mineral, polifenol o flavonoide.

12.- La composición de conformidad con la reivindicación 10 o 11, caracterizada porque la composición
20 antioxidante comprende la coenzima Q10, ácido lipoico y vitamina E.

13.- La composición de conformidad con cualquiera

P-15480
Modificación voluntaria
Febrero 21, 2019

de las reivindicaciones 1-12, caracterizada porque los
agentes están en la misma composición.

14.- La composición de conformidad con cualquiera
de las reivindicaciones 1-13, caracterizada porque los
5 agentes están en composiciones separadas.