(12) 按照专利合作条约所公布的国际申请

(19) 世界知识产权组织
国 际 局

(43) 国际公布日
2020 年 2 月 27 日 (27.02.2020)

WIPO | PCT

(10) 国际公布号
WO 2020/038473 A1

(51) 国际专利分类号:
C12N 15/55 (2006.01) *A61P 27/02* (2006.01)
A61K 48/00 (2006.01)

(21) 国际申请号: PCT/CN2019/102352

(22) 国际申请日: 2019 年 8 月 23 日 (23.08.2019)

(25) 申请语言: 中文

(26) 公布语言: 中文

(30) 优先权:
201810968173.0 2018年8月23日 (23.08.2018) CN

(71) 申请人: 武汉纽福斯生物科技有限公司(WUHAN NEUROPHTH BIOLOGICAL TECHNOLOGY LIMITED COMPANY) [CN/CN]; 中国湖北省武汉市东湖新技术开发区高新大道666号武汉国家生物产业基地项目B、C、D区研发楼B1栋3楼C270-C271, Hubei 430060 (CN)。

(72) 发明人: 李斌 (LI, Bin); 中国湖北省武汉市东湖新技术开发区高新大道666号武汉国家生物产业基地项目B、C、D区研发楼B1栋3楼C270-C271, Hubei 430060 (CN)。

(74) 代理人: 上海一平知识产权代理有限公司 (XU & PARTNERS, LLC.); 中国上海市普陀区真北路958号天地科技广场1号楼106室, Shanghai 200333 (CN)。

(81) 指定国(除另有指明，要求每一种可提供的国家保护): AE, AG, AL, AM, AO, AT, AU, AZ, BA, BB, BG, BH, BN, BR, BW, BY, BZ, CA, CH, CL, CN, CO, CR, CU, CZ, DE, DJ, DK, DM, DO, DZ, EC, EE, EG, ES, FI, GB, GD, GE, GH, GM, GT, HN, HR, HU, ID, IL, IN, IR, IS, JO, JP, KE, KG, KH, KN, KP, KR, KW, KZ, LA, LC, LK, LR, LS, LU, LY, MA, MD, ME, MG, MK, MN, MW, MX, MY, MZ, NA, NG, NI, NO, NZ, OM, PA, PE, PG, PH, PL, PT, QA, RO, RS, RU, RW, SA, SC, SD, SE, SG, SK, SL, SM, ST, SV, SY, TH, TJ, TM, TN, TR, TT, TZ, UA, UG, US, UZ, VC, VN, ZA, ZM, ZW。

(84) 指定国(除另有指明，要求每一种可提供的地区保护): ARIPO (BW, GH, GM, KE, LR, LS, MW, MZ, NA, RW, SD, SL, ST, SZ, TZ, UG, ZM, ZW), 欧亚 (AM, AZ, BY, KG, KZ, RU, TJ, TM), 欧洲 (AL, AT, BE, BG, CH, CY, CZ, DE, DK, EE, ES, FI, FR, GB, GR, HR, HU, IE, IS, IT, LT, LU, LV, MC, MK, MT, NL, NO, PL, PT, RO, RS, SE, SI, SK, SM, TR), OAPI (BF, BJ, CF, CG, CI, CM, GA, GN, GQ, GW, KM, ML, MR, NE, SN, TD, TG)。

本国际公布:
— 包括国际检索报告(条约第21条(3))。
— 包括说明书序列表部分(细则5.2(a))。

WO 2020/038473 A1

(54) **Title:** RECOMBINANT HUMAN TYPE II MITOCHONDRIAL DYNEIN-LIKE GTPASE GENE SEQUENCE AND APPLICATION THEREOF

(54) **发明名称**: 重组人Ⅱ型线粒体动力蛋白样GTP酶基因序列及其应用

(57) **Abstract:** A recombinant human type II mitochondrial dynein-like GTPase gene sequence and application thereof, wherein the nucleotide sequence thereof is represented by SEQ ID NO.: 1. A fusion nucleic acid, comprising a nucleic acid encoding human type II mitochondrial dynein-like GTPase. A recombinant expression vector, comprising the nucleic acid or the fusion nucleic acid. A transformant, which introduces the nucleic acid or the fusion nucleic acid into a host. An ADOA model for a non-human mammal based on type Ⅱ mitochondrial dynein-like GTPase gene inactivation, wherein the recombinant expression vector encoding the human type II mitochondrial dynein-like GTPase can effectively improve pathological manifestations of ADOA. The expression of the nucleic acid encoding the human type II mitochondrial dynein-like GTPase is higher, and therefore, more human type II mitochondrial dynein-like GTPase can be obtained in mitochondria, and eye diseases, such as the ADOA, can be treated better.

(57) **摘要**: 重组人Ⅱ型线粒体动力蛋白样GTP酶基因序列及其应用，其核苷酸序列如SEQ ID NO.:1所示。一种融合核酸，其包含该编码人Ⅱ型线粒体动力蛋白样GTP酶的核酸。一种重组表达载体，其包含该核酸或融合核酸。一种转化体，其在宿主中导入该核酸或融合核酸。一种基于Ⅱ型线粒体动力蛋白样GTP酶基因失活的非人哺乳动物的ADOA模型，利用编码人Ⅱ型线粒体动力蛋白样GTP酶的重组表达载体能有效改善ADOA的病理表现。编码人Ⅱ型线粒体动力蛋白样GTP酶的核酸表达量更高，因此可在线粒体中获得更多的人Ⅱ型线粒体动力蛋白样GTP酶，能较好地治疗ADOA等眼部疾病。