(12) 특허협력조약에 의하여 공개된 국제출원

(19) 세계지식재산권기구
국제사무국

(43) 국제공개일
2019 년 4 월 4 일 (04.04.2019)

WIPO | PCT

(10) 국제공개번호
WO 2019/066490 A3

(51) 국제특허분류:
C12N 15/113 (2010.01) *C12N 15/86* (2006.01)
C12N 9/22 (2006.01) *C12N 15/90* (2006.01)
C12N 15/10 (2006.01) *A61K 48/00* (2006.01)

(21) 국제출원번호: PCT/KR2018/011424

(22) 국제출원일: 2018 년 9 월 27 일 (27.09.2018)

(25) 출원언어: 한국어

(26) 공개언어: 한국어

(30) 우선권정보:
62/564,478 2017 년 9 월 28 일 (28.09.2017) US
62/565,868 2017 년 9 월 29 일 (29.09.2017) US

(71) 출원인: 주식회사 툴젠 (**TOOLGEN INCORPORATED**) [KR/KR]; 08501 서울시 금천구 가산디지털1로 219, 1204~1206호, Seoul (KR).

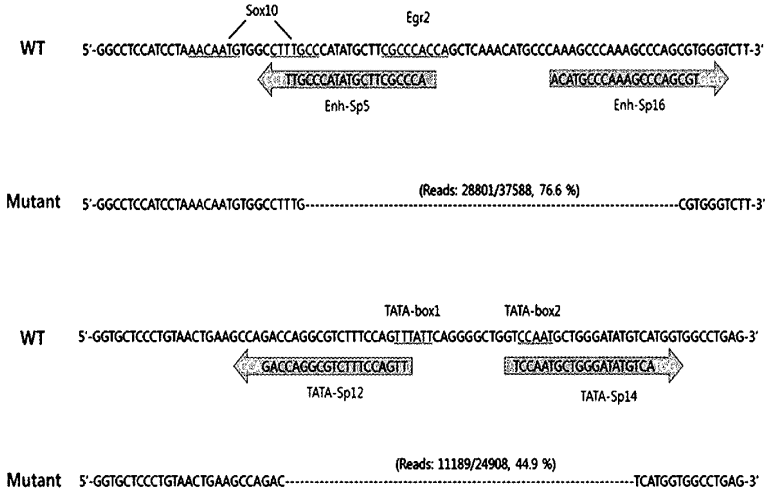
(72) 발명자: 김석중 (**KIM, Seok Joong**); 06622 서울시 서초구 서초대로74길 30, 501동 1812호, Seoul (KR). 송동우 (**SONG, Dong Woo**); 08532 서울시 금천구 시흥대로 145길 60-4, Seoul (KR). 이재영 (**LEE, Jae Young**); 06721 서울시 서초구 효령로 68길 81, 101동 602호, Seoul (KR). 이정민 (**LEE, Jung Min**); 07340 서울시 영등포구 국제금융로7길 20, 5동 603호, Seoul (KR). 조규본 (**CHO, Gyu Bon**); 07059 서울시 동작구 여의대방로 22카길 42, 403호, Seoul (KR). 배희숙 (**BAE, Hee Sook**); 14413 경기도 부천시 고강로40번나길 12, 5동 801호, Gyeonggi-do (KR).

(74) 대리인: 특허법인 아이피에스 (**IPS PATENT FIRM**); 06656 서울시 서초구 반포대로23길 14, 5층, Seoul (KR).

(81) 지정국 (별도의 표시가 없는 한, 가능한 모든 종류의 국내 권리의 보호를 위하여): 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,

(54) **Title:** ARTIFICIAL GENOME MANIPULATION FOR GENE EXPRESSION REGULATION

(54) **발명의 명칭:** 유전자 발현 조절을 위한 인위적인 게놈 조작



(57) **Abstract:** The present invention relates to an expression control composition for regulating the expression of repeated genes or a method using the same. More specifically, the present invention relates to a composition for expression regulation, comprising a guide nucleic acid capable of targeting a transcription regulatory region of repeated genes, and a method for regulating the expression of repeated genes, using the composition to artificially manipulate and/or modify a transcription regulatory region of the repeated genes. In addition, the present invention relates to a method for treating or alleviating a disease caused by gene repetition, using an expression control composition for regulating the expression of repeated genes.

WO 2019/066490 A3

[다음 쪽 계속]

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) 지정국 (별도의 표시가 없는 한, 가능한 모든 종류의 역내 권리의 보호를 위하여): ARIPO (BW, GH, GM, KE, LR, LS, MW, MZ, NA, RW, SD, SL, ST, SZ, TZ, UG, ZM, ZW), 유라시아 (AM, AZ, BY, KG, KZ, RU, TJ, TM), 유럽 (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).

공개:

— 국제조사보고서와 함께 (조약 제21조(3))

— 청구범위 보정 기한 만료 전의 공개이며, 보정서를 접수하는 경우 그에 관하여 별도 공개함 (규칙 48.2(h))

— 명세서의 서열목록 부분과 함께 (규칙 5.2(a))

(88) 국제조사보고서 공개일:
2019 년 6 월 27 일 (27.06.2019)

(57) 요약서: 본 발명은 중복 유전자의 발현을 조절하기 위한 발현 조절용 조성물 또는 이를 이용한 방법에 관한 것이다. 보다 구체적으로, 중복 유전자의 전사 조절 영역을 표적화할 수 있는 가이드핵산을 포함하는 발현 조절용 조성물 및 이를 이용한 중복 유전자의 전사 조절 영역을 인위적으로 조작 및/또는 변형시켜 중복 유전자의 발현을 조절하는 방법에 관한 것이다. 또한 중복 유전자의 발현을 조절하기 위한 발현 조절용 조성물을 이용하여 유전자 중복에 의해 발생하는 질환을 치료 또는 개선하는 방법에 관한 것이다.