(12) DEMANDE INTERNATIONALE PUBLIÉE EN VERTU DU TRAITÉ DE COOPÉRATION EN MATIÈRE DE BREVETS (PCT)

(19) Organisation Mondiale de la Propriété Intellectuelle
Bureau international

PCT

(43) Date de la publication internationale
4 mai 2006 (04.05.2006)

(10) Numéro de publication internationale
WO 2006/045827 A1

(51) Classification internationale des brevets :
C12N 9/12 (2006.01) *G01N 33/53* (2006.01)
C12Q 1/68 (2006.01)

(21) Numéro de la demande internationale :
PCT/EP2005/055586

(22) Date de dépôt international :
26 octobre 2005 (26.10.2005)

(25) Langue de dépôt : français

(26) Langue de publication : français

(30) Données relatives à la priorité :
0411480 27 octobre 2004 (27.10.2004) FR

(71) Déposants *(pour tous les États désignés sauf US)* : **ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS** [FR/FR]; 3, avenue Victoria, F-75004 PARIS (FR). **INSTITUT NATIONAL DE LA SANTE ET DE LA RECHERCHE MEDICALE (INSERM)** [FR/FR]; 101, rue de Tolbiac, F-75013 PARIS (FR). **INSTITUT GUSTAVE-ROUSSY** [FR/FR]; 39, rue Camille Desmoulins, F-94800 VILLEJUIF (FR). **UNIVERSITE DE VERSAILLES-ST QUENTIN EN YVELINES** [FR/FR]; 23 rue du Refuge, F-78035 VERSAILLES (FR). **UNIVERSITE PARIS-SUD** [FR/FR]; Bâtiment 300, 15, rue Georges Clémenceau, F-91400 ORSAY (FR).

(72) Inventeurs; et

(75) Inventeurs/Déposants *(pour US seulement)* : **VAINCHENKER, William** [FR/FR]; 7 rue Geoffroy St Hilaire, F-75005 PARIS (FR). **UGO, Valérie** [FR/FR]; 166 Avenue Ledru Rollin, F-75011 PARIS (FR). **JAMES, Chloé** [FR/FR]; 3 rue Hippolyte Mulin, F-92120 MONTROUGE (FR). **LE COUEDIC, Jean-Pierre** [FR/FR]; 18 allée Paul Eluard, F-77420 CHAMPS SUR MARNE (FR). **CASADEVALL, Nicole** [FR/FR]; 65 rue du Javelot, F-75013 PARIS (FR).

(74) Mandataire : **CABINET REGIMBEAU**; 20, rue de Chazelles, F-75847 PARIS CEDEX 17 (FR).

(81) États désignés *(sauf indication contraire, pour tout titre de protection nationale disponible)* : AE, AG, AL, AM, AT, AU, AZ, BA, BB, BG, BR, BW, BY, BZ, CA, CH, CN, CO, CR, CU, CZ, DE, DK, DM, DZ, EC, EE, EG, ES, FI, GB, GD, GE, GH, GM, HR, HU, ID, IL, IN, IS, JP, KE, KG, KM, KP, KR, KZ, LC, LK, LR, LS, LT, LU, LV, LY, MA, MD, MG, MK, MN, MW, MX, MZ, NA, NG, NI, NO, NZ, OM, PG, PH, PL, PT, RO, RU, SC, SD, SE, SG, SK, SL, SM, SY, TJ, TM, TN, TR, TT, TZ, UA, UG, US, UZ, VC, VN, YU, ZA, ZM, ZW.

(84) États désignés *(sauf indication contraire, pour tout titre de protection régionale disponible)* : ARIPO (BW, GH, GM, KE, LS, MW, MZ, NA, SD, SL, SZ, TZ, UG, ZM, ZW), eurasien (AM, AZ, BY, KG, KZ, MD, RU, TJ, TM), européen (AT, BE, BG, CH, CY, CZ, DE, DK, EE, ES, FI, FR, GB, GR, HU, IE, IS, IT, LT, LU, LV, MC, NL, PL, PT, RO, SE, SI, SK, TR), OAPI (BF, BJ, CF, CG, CI, CM, GA, GN, GQ, GW, ML, MR, NE, SN, TD, TG).

Déclaration en vertu de la règle 4.17 :
— *relative à la qualité d'inventeur (règle 4.17.iv))*

Publiée :
— *avec rapport de recherche internationale*
— *avant l'expiration du délai prévu pour la modification des revendications, sera republiée si des modifications sont reçues*
— *avec la partie réservée au listage des séquences de la description publiée séparément sous forme électronique et disponible sur demande auprès du Bureau international*

En ce qui concerne les codes à deux lettres et autres abréviations, se référer aux "Notes explicatives relatives aux codes et abréviations" figurant au début de chaque numéro ordinaire de la Gazette du PCT.

(54) **Title:** IDENTIFICATION OF A JAK2 MUTATION IN POLYCYTHEMIA VERA

(54) **Titre :** IDENTIFICATION D'UNE MUTATION DE JAK2 IMPLIQUÉE DANS LA POLYGLOBULIE DE VAQUEZ

(57) **Abstract:** The invention relates to variant V617F of protein tyrosine kinase JAK2, said variant being responsible for Polycythemia vera. The invention also relates to a method for the preliminary diagnosis of erythrocytosis and thrombocytosis, thereby enabling same to be related to myeloproliferative syndromes or the detection of variant JAK2 V617F in said myeloproliferative syndromes, such that they can be reclassified in a new nosological group, and to the identification of specific inhibitors and siRNA.

(57) **Abrégé :** La présente invention concerne le variant V617F de la protéine tyrosine kinase JAK2, ledit variant étant responsable de la Polyglobulie de Vaquez. L'invention se rapporte également à une méthode de diagnostic en première intention de l'érythrocytose et de la thrombocytose permettant de les rattacher à des syndromes myéloprolifératifs ou à la détection dans les syndromes myéloprolifératifs du variant JAK2 V617F permettant de les reclasser dans un nouveau groupe nosologique et à l'identification d'inhibiteurs spécifiques et de siRNA.

WO 2006/045827 A1