

PATENTNI ZAHTEJEVI

1. Pripravak koji sadrži izolirani mutantni polipeptid humane skraćene cistationin beta sintaze (htCBS) za uporabu u postupku liječenja homocistinurije kod ljudskog subjekta, navedeni postupak sadrži davanje pripravka subjektu, pri čemu je izolirani htCBS mutantni polipeptid PEGiliran i sadrži mutaciju cisteina na aminokiselinskom položaju 15 od SEQ ID NO: 3 prema serinu, i pri čemu se izolirani htCBS mutantni polipeptid daje u dozi između 0.33 i oko 10 mg/kg najmanje jednom tjedno tijekom najmanje šest tjedana.
2. Pripravak za uporabu prema zahtjevu 1, naznačen time što:
 - (a) izolirani htCBS mutantni polipeptid je PEGiliran s najmanje jednim odabranim iz skupine koju čine: ME-200GS, ME-200MA0B, ME-400MA, GL4-400MA i ME-050GS;
 - (b) PEG je linearni PEG niske molekularne mase;
 - (c) PEG je četverokraki razgranati PEG visoke molekularne mase;
 - (d) doza je količina odabrana iz skupine koju čine: 0.33, 0.66, oko 1, oko 2, i oko 5 mg/kg;
 - (e) doza je oko 0.4 mg/kg;
 - (f) izolirani htCBS mutantni polipeptid se daje zajedno s betainom;
 - (g) betain se daje prije izoliranog htCBS mutantnog polipeptida; ili
 - (h) htCBS mutantni polipeptid se daje najmanje dva puta tjedno.
3. Pripravak koji sadrži izolirani mutantni polipeptid humane skraćene cistationin beta sintaze (htCBS) za uporabu u terapijskom postupku povećanja cistationina i/ili cisteina kod ljudskog subjekta koji ima nedostatak CBS-a, navedeni postupak sadrži davanje pripravka subjektu, pri čemu je navedeni izolirani htCBS mutantni polipeptid je PEGiliran i sadrži mutaciju cisteina na aminokiselinskom položaju 15 od SEQ ID NO: 3 prema serinu, i daje se u dozi između 0.33 i oko 10 mg/kg najmanje jednom tjedno tijekom najmanje šest tjedana.
4. Pripravak za uporabu prema zahtjevu 3, naznačen time što:
 - (a) izolirani htCBS mutantni polipeptid je PEGiliran s najmanje jednim odabranim iz skupine koju čine: ME-200GS, ME-200MA0B, ME-400MA, GL4-400MA i ME-050GS;
 - (b) htCBS mutantni polipeptid se daje najmanje dva puta tjedno;
 - (c) PEG je linearni PEG niske molekularne mase;
 - (d) PEG je četverokraki razgranati PEG visoke molekularne mase;
 - (e) doza je količina odabrana iz skupine koju čine: 0.33, 0.66, oko 1, oko 2, i oko 5 mg/kg;
 - (f) doza je oko 0.4 mg/kg;
 - (g) količina cistationina je povećana na iznad 0.008 μ M;
 - (h) izolirani htCBS mutantni polipeptid se daje zajedno s betainom; ili
 - (i) betain se daje prije primjene izoliranog htCBS mutantnog polipeptida.
5. Pripravak za uporabu prema zahtjevu 4 opcije (g), naznačen time što:
 - (i) količina cistationina je povećana na između 0.005-0.35 μ M;
 - (ii) količina cisteina je povećana na iznad 140 μ M; ili
 - (iii) količina cisteina je povećana na između 200 μ M do 400 μ M.
6. Pripravak koji sadrži izolirani mutantni polipeptid humane skraćene cistationin beta sintaze (htCBS) za uporabu u terapijskom postupku smanjenja homocisteina, metionina, i/ili S-adenozil homocisteina kod čovjeka koji ima nedostatak CBS-a, navedeni postupak sadrži davanje pripravka subjektu, pri čemu je navedeni izolirani htCBS mutantni polipeptid PEGiliran i sadrži mutaciju cisteina na aminokiselinskom položaju 15 od SEQ ID NO: 3 prema serinu, i daje se u dozi između 0.33 i 10 mg/kg najmanje jednom tjedno tijekom najmanje šest tjedana.
7. Pripravak za uporabu prema zahtjevu 6, naznačen time što:
 - (a) PEG je linearni PEG niske molekularne mase;
 - (b) PEG je četverokraki razgranati PEG visoke molekularne mase;
 - (c) doza je količina odabrana iz skupine koju čine: 0.33, 0.66, oko 1, oko 2, i oko 5 mg/kg;
 - (d) doza je oko 0.4 mg/kg;
 - (e) količina homocisteina je manja od 100 μ M;
 - (f) izolirani htCBS se istovremeno daje s betainom; ili
 - (g) betain se daje prije izoliranog htCBS mutantnog polipeptida.
8. Pripravak za uporabu prema zahtjevu 7 opcije (e), naznačen time što je količina homocisteina oko 10 μ M.
9. Pripravak za uporabu prema zahtjevu 7 opcije (e), naznačen time što je količina metionina manja od 50 μ M pri čemu, izborno:
 - (i) količina metionina je oko 30 μ M; ili
 - (ii) količina S-adenozil homocisteina je smanjena na manje od 0.14 μ M, poželjno, količina S-adenozil homocisteina je smanjena na oko 0.015 μ M.
10. Pripravak koji sadrži izolirani mutantni polipeptid humane cistationin beta sintaze (htCBS) za uporabu u postupku liječenja oštećenja parenhima jetre, navedeni postupak sadrži davanje pripravka ljudskom subjektu, pri čemu je navedeni izolirani htCBS mutantni polipeptid PEGiliran i sadrži mutaciju cistein na aminokiselinskom položaju 15 od SEQ ID NO: 3 prema serinu, i pri čemu se izolirani htCBS mutantni polipeptid daje u dozi između 0.33 i 10 mg/kg najmanje jednom dnevno tijekom najmanje šest tjedana.
11. Pripravak za uporabu prema zahtjevu 10, naznačen time što:

- (a) PEG je linearni PEG niske molekularne mase;
 - (b) PEG je četverookraki razgranati PEG visoke molekularne mase;
 - (c) doza je količina odabrana iz skupine koju čine: 0.33, 0.66, oko 1, oko 2, i oko 5 mg/kg;
 - (d) doza je oko 0.4 mg/kg; ili
 - (e) oštećenje parenhima jetre je smanjeno.
- 5 12. Pripravak za uporabu prema zahtjevu 1, naznačen time što je navedeni izolirani htCBS mutantni polipeptid PEGiliran sa ME-200GS PEG molekulom.
13. Pripravak za uporabu prema zahtjevu 12, naznačen time što se pripravak primjenjuje u dozi odabranoj iz skupine koju čine: 0.33, 0.66, oko 1, oko 2, i oko 5 mg/kg.
- 10 14. Pripravak koji sadrži izolirani mutantni polipeptid humane skraćene cistationin B sintaze (htCBS) koji sadrži mutaciju cisteina na aminokiselinskom položaju 15 od SEQ ID NO: 3 prema serinu za uporabu u postupku liječenja najmanje jedne bolesti, poremećaja, ili stanja odabranog iz skupine koju čine osteoporoza, ili poremećaj vezivnog tkiva koji utječe na okularni sustav, postupak koji sadrži davanje pripravka ljudskom subjektu, pri čemu je navedeni izolirani htCBS mutantni polipeptid PEGiliran s ME-200GS PEG molekulom;
- 15 pri čemu se pripravak daje u dozi odabranoj iz raspona od 0.33 mg/kg do oko 10 mg/kg najmanje jednom tjedno tijekom najmanje šest tjedana.
15. Pripravak za uporabu prema zahtjevu 14, naznačen time što subjekt nije na dijeti s ograničenom metioninom; ili je subjekt na dijeti s ograničenom metioninom.