

VEDLEGG I
PREPARATOMTALE

1. LEGEMIDLETS NAVN

Galafold 123 mg harde kapsler

2. KVALITATIV OG KVANTITATIV SAMMENSETNING

Hver kapsel inneholder migalastathydroklorid tilsvarende 123 mg migalastat.

For fullstendig liste over hjelpestoffer, se pkt. 6.1.

3. LEGEMIDDELFORM

Kapsel, hard.

Hard kapsel i størrelse 2 (6,4 x 18,0 mm) med en opak, blå hette og en opak, hvit hoveddel påtrykt "A1001" i svart, og som inneholder hvitt til lysebrunt pulver.

4. KLINISKE OPPLYSNINGER

4.1 Indikasjoner

Galafold er indisert til langsiktig behandling av voksne og ungdommer i alderen 12 år og eldre med en bekreftet diagnose på Fabrys sykdom (alfa-galaktosidase A-mangel) og som har en mottakelig mutasjon (se tabellene i pkt. 5.1).

4.2 Dosering og administrasjonsmåte

Behandling med Galafold skal initieres og overvåkes av spesialist med erfaring i diagnostisering og behandling av Fabrys sykdom. Galafold er ikke beregnet for samtidig bruk med enzymerstatningsterapi (se pkt. 4.4).

Dosering

Det anbefalte doseringsregimet er 123 mg migalastat (1 kapsel) én gang annenhver dag til samme tid på dagen.

Glemt dose

Galafold skal ikke tas på 2 påfølgende dager. Dersom en dose er utelatt en dag skal pasienten ta den glemte dosen av Galafold kun hvis det er innen 12 timer for normal tid som dosen tas. Hvis det har gått mer enn 12 timer, skal pasienten fortsette å ta Galafold neste planlagte doseringsdag og –tidspunkt i henhold til doseringsplanen med annenhver dag.

Spesielle populasjoner

Eldre

Dosejustering basert på alder er ikke nødvendig (se pkt. 5.2).

Nedsatt nyrefunksjon

Galafold er ikke anbefalt for bruk hos pasienter med Fabrys sykdom som har en estimert GFR på mindre enn 30 ml/min/1,73 m² (se pkt. 5.2).

Nedsatt leverfunksjon

Dosejustering av Galafold er ikke nødvendig for pasienter med nedsatt leverfunksjon (se pkt. 5.2).

Pediatrisk populasjon

Ungdom i alderen 12 til 18 år og som veier 45 kg og over

123 mg migalastat (1 kapsel) én gang annenhver dag til samme tid på dagen (se pkt. 5.2).

Barn under 12 år

Sikkerhet og effekt av Galafold hos barn under 12 år har ennå ikke blitt fastslått. Det finnes ingen tilgjengelige data.

Administrasjonsmåte

Til oral bruk.

Eksponering av Galafold reduseres med omtrent 40 % når det tas sammen med mat, og 60 % når det tas sammen med kaffe (se pkt. 4.5 og 5.2). Mat og koffein skal derfor ikke inntas minst 2 timer før og 2 timer etter at du har tatt Galafold, for å gi minst 4 timers faste (se pkt. 4.5).

Vann (vanlig, smakstilsatt, søtet), fruktjuice uten fruktkjøtt og koffeinfri drikke med kullsyre kan inntas i løpet av denne 4-timers fasteperioden.

Galafold skal tas annenhver dag til samme tid på dagen for å gi best resultat for pasienten.

Kapslene skal svelges hele. Kapslene skal ikke deles, knuses eller tygges.

4.3 Kontraindikasjoner

Overfølsomhet overfor virkestoffet eller overfor noen av hjelpestoffene listet opp i pkt. 6.1.

4.4 Advarsler og forsiktighetsregler

Det anbefales at nyrefunksjon, ekkokardiografiske parametere og biokjemiske markører overvåkes regelmessig (hver 6. måned) hos pasienter som har startet med, eller byttet til, migalastat. Ved klinisk relevant forverring bør ytterligere klinisk evaluering eller seponering av behandlingen med Galafold vurderes.

Galafold er ikke indisert til bruk hos pasienter med ikke-mottakelige mutasjoner (se pkt. 5.1).

Det ble ikke observert reduksjon i proteinuri hos pasienter som ble behandlet med Galafold.

Galafold anbefales ikke for bruk hos pasienter med alvorlig nedsatt nyrefunksjon, definert som estimert GFR på mindre enn 30 ml/min/1,73 m² (se pkt. 5.2).

Begrensede data antyder at samtidig administrering av en enkelt dose med migalastat og en standard infusjon med enzymerstatningsterapi resulterer i en økt eksponering av agalsidase med opptil 5 ganger. Denne studien antyder også at agalsidase ikke har noen effekt på farmakokinetikken til migalastat. Galafold er ikke beregnet for samtidig bruk med enzymerstatningsterapi.

Pediatrisk populasjon

123 mg migalastatkapsel er ikke for barn over 12 år gamle og som veier under 45 kg (se pkt.5.2).

4.5 Interaksjon med andre legemidler og andre former for interaksjon

Basert på *in vitro*-data er migalastat ingen induktor av CYP1A2, 2B6 eller 3A4. Videre er migalastat ingen hemmer av, eller substrat for, CYP1A2, 2A6, 2B6, 2C8, 2C9, 2C19, 2D6, 2E1 eller 3A4/5. Migalastat er ikke et substrat for MDR1 eller BCRP, og er heller ingen hemmer av de humane efflukstransportørene BCRP, MDR1 eller BSEP. Dessuten er migalastat ikke et substrat for MATE1, MATE2-K, OAT1, OAT3 eller OCT2, og er heller ingen hemmer av de humane opptakstransportørene OATP1B1, OATP1B3, OAT1, OAT3, OCT1, OCT2, MATE1 eller MATE2-K.

Effekt av andre legemidler på migalastat

Samtidig administrering av migalastat og koffein reduserer systemisk eksponering for migalastat (AUC og C_{max}) som kan redusere Galafold-effekten (se pkt. 5.2). Unngå samtidig administrering av Galafold med koffein minst 2 timer før og 2 timer etter inntak av Galafold (se pkt. 4.2).

4.6 Fertilitet, graviditet og amming

Kvinner i fertil alder/prevensjon hos menn og kvinner

Galafold er ikke anbefalt hos fertile kvinner som ikke bruker prevensjon.

Graviditet

Det er begrenset mengde data på bruk av Galafold hos gravide kvinner. Hos kanin ble det kun observert utviklingstoksicitet ved doser som var toksisk for mordyret (se pkt. 5.3). Galafold er ikke anbefalt under graviditet.

Amming

Det er ukjent om Galafold blir skilt ut i morsmelk hos mennesker. Migalastat har imidlertid vist å bli skilt ut i melken til ammende rotter. Derfor kan risiko for at det diende barnet eksponeres for migalastat ikke utelukkes. Tatt i betraktning fordelene av amming for barnet og fordelene av behandling for moren, må det tas en beslutning om ammingen skal opphøre eller behandlingen med Galafold skal avsluttes.

Fertilitet

Effektene av Galafold på fertilitet hos mennesker er ikke undersøkt. Alle doser av migalastat som ble undersøkt var assosiert med forbigående og fullt reversibel infertilitet hos hannrotter. Full reversibilitet ble sett 4 uker etter seponering av behandlingen. Lignende resultater er registrert preklinisk etter behandling med andre iminosakkarider (se pkt. 5.3). Migalastat påvirket ikke fertiliteten hos hunnrotter.

4.7 Påvirkning av evnen til å kjøre bil og bruke maskiner

Galafold har ingen eller ubetydelig påvirkning på evnen til å kjøre bil og bruke maskiner.

4.8 Bivirkninger

Sammendrag av sikkerhetsprofilen

Den vanligste bivirkningen var hodepine som forekom hos omtrent 10 % av pasientene som fikk Galafold.

Bivirkningstabell

Frekvensene er definert som: svært vanlige ($\geq 1/10$), vanlige ($\geq 1/100$ til $< 1/10$), mindre vanlige ($\geq 1/1\,000$ til $< 1/100$), sjeldne ($\geq 1/10\,000$ til $< 1/1\,000$), svært sjeldne ($< 1/10\,000$) og ikke kjent (kan ikke anslås utifra

tilgjengelige data). Innenfor hver frekvensgruppe i hvert organklasseressystem er bivirkningene presentert etter avtagende frekvens.

Tabell 1: Bivirkninger av Galafold

Organklasseressystem	Frekvens	Bivirkning (foretrukket begrep)
Psykiatriske lidelser	Vanlige	Depresjon
Nevrologiske sykdommer	Svært vanlige	Hodepine
	Vanlige	Parestesi, svimmelhet, hypoestesi
Sykdommer i øre og labyrint	Vanlige	Vertigo
Hjertesykdommer	Vanlige	Palpitasjoner
Sykdommer i respirasjonsorganer, thorax og mediastinum	Vanlige	Dyspné, epistaksis
Gastrointestinale sykdommer	Vanlige	Diaré, kvalme, abdominalsmerter, forstoppelse, munntørrehet, plutselig avføringstrang, dyspepsi
Hud- og underhudssykdommer	Vanlige	Utslett, pruritus
	Mindre vanlige	Angioødem*
Sykdommer i muskler, bindevev og skjelett	Vanlige	Muskelspasmer, myalgi, torticollis, smerter i ekstremiteter
Sykdommer i nyre og urinveier	Vanlige	Proteinuri
Generelle lidelser og reaksjoner på administrasjonsstedet	Vanlige	Utmattelse, smerter
Undersøkelser	Vanlige	Forhøyet kreatinfosfokinase i blodet, vektøkning

* Rapportert fra data etter markedsføring

Ungdomspopulasjon

Sikkerhetsvurderingen hos 21 ungdommer (12 til <18 år gamle og som veier ≥ 45 kg) er basert på 1 års sikkerhetsdata fra den åpne AT1001-020-studien der pasienter fikk det samme doseringsregimet som voksne (se pkt. 5.2). Ingen aldersspesifikke forskjeller i bivirkninger ble observert mellom ungdom og voksne pasienter. Hyppigheten, typen og alvorligheten av bivirkninger hos ungdom er forventet å være det samme som hos voksne basert på disse data.

Melding av mistenkte bivirkninger

Melding av mistenkte bivirkninger etter godkjenning av legemidlet er viktig. Det gjør det mulig å overvåke forholdet mellom nytte og risiko for legemidlet kontinuerlig. Helsepersonell oppfordres til å melde enhver mistenkt bivirkning. Dette gjøres via det nasjonale meldesystemet som beskrevet i Appendix V.

4.9 Overdosering

Ved overdosering anbefales generell medisinsk behandling. Hodepine og svimmelhet var de vanligst rapporterte bivirkningene ved Galafold-doser på opptil henholdsvis 1250 mg og 2000 mg.

5. FARMAKOLOGISKE EGENSKAPER

5.1 Farmakodynamiske egenskaper

Farmakoterapeutisk gruppe: Andre fordøyelses- og stoffskiftepreparater, forskjellige fordøyelses- og stoffskiftepreparater, ATC-kode: A16AX14

Fabrys sykdom er en progressiv X-bundet lysosomal lagringssykdom som rammer menn og kvinner. Mutasjoner i *GLA*-genet forårsaket av Fabrys sykdom fører til mangel på det lysosomale enzymet alfa-galaktosidase A (alfa-Gal A) som er nødvendig for metabolisme av glykosfingolipidsubstrat (f.eks. GL-3, lyso-Gb₃). Redusert alfa-Gal A-aktivitet er derfor forbundet med den progressive akkumuleringen av substrat i utsatte organer og vev, noe som fører til morbiditeten og mortaliteten som er assosiert med Fabrys sykdom.

Virkningsmekanisme

Visse *GLA*-mutasjoner kan resultere i produksjonen av feilfoldede og ustabile mutante former av alfa-Gal A. Migalastat er en farmakologisk chaperon (beskyttelse) som er designet for å binde seg selektivt og reversibelt med høy affinitet til de aktive setene på visse mutante former av alfa-Gal A, hvis genotyper refereres til som mottakelige mutasjoner. Binding av migalastat stabiliserer disse mutante formene av alfa-Gal A i det endoplasmatiske retikulumet, og bidrar til riktig transport av disse til lysosomer. Så snart de er i lysosomene vil dissosiasjon av migalastat gjenopprette alfa-Gal A-aktivitet, noe som fører til katabolisme av GL-3 og relaterte substrater.

GLA-mutasjonene som er mottakelige for behandling med Galafold er listet opp i tabell 2 nedenfor. *GLA*-mutasjonene er også tilgjengelige for helsepersonell på www.galafoldamenabilitytable.com.

De nukleotid-enderinger som er listet opp representerer potensielle endringer i DNA-sekvensen som resulterer i aminosyremutasjonen. Aminosyremutasjonen (proteinsekvens-endering) er mest relevant ved fastsettelse av mottakelighet. Dersom en dobbel mutasjon er til stede på samme kromosom (menn og kvinner) er denne pasienten mottakelig hvis den doble mutasjonen er til stede i én oppføring i tabell 2 (f.eks. D55V/Q57L). Dersom en dobbel mutasjon er til stede på forskjellige kromosomer (bare hos kvinner) er denne pasienten mottakelig dersom én av enkeltmutasjonene er til stede i tabell 2.

Tabell 2: Tabell over mottakelighet overfor Galafold (migalastat)

Nukleotidendering (lang)	Nukleotidendering (kort)	Proteinsekvensendering
c.7C>G	c.C7G	L3V
c.8T>C	c.T8C	L3P
c.[11G>T; 620A>C]	c.G11T/A620C	R4M/Y207S
c.13A>G	c.A13G	N5D
c.15C>G	c.C15G	N5K
c.16C>A	c.C16A	P6T
c.16C>T	c.C16T	P6S
c.17C>A	c.C17A	P6Q
c.17C>G	c.C17G	P6R
c.17C>T	c.C17T	P6L
c.19G>A	c.G19A	E7K
c.20A>T	c.A20T	E7V
c.21A>T	c.A21T	E7D
c.22C>A	c.C22A	L8I
c.23T>A	c.T23A	L8Q
c.23T>C	c.T23C	L8P
c.25C>T	c.C25T	H9Y
c.26A>G	c.A26G	H9R

Tabell 2: Tabell over mottakelighet overfor Galafold (migalastat)

Nukleotidendring (lang)	Nukleotidendring (kort)	Proteinsekvensendring
c.26A>T	c.A26T	H9L
c.27T>A	c.T27A	H9Q
c.28C>A	c.C28A	L10M
c.28C>G	c.C28G	L10V
c.29T>A	c.T29A	L10Q
c.29T>C	c.T29C	L10P
c.29T>G	c.T29G	L10R
c.31G>A	c.G31A	G11S
c.31G>C	c.G31C	G11R
c.31G>T	c.G31T	G11C
c.32G>A	c.G32A	G11D
c.32G>T	c.G32T	G11V
c.34T>A	c.T34A	C12S
c.34T>C	c.T34C	C12R
c.34T>G	c.T34G	C12G
c.35G>A	c.G35A	C12Y
c.37G>A	c.G37A	A13T
c.37G>C	c.G37C	A13P
c.38C>A	c.C38A	A13E
c.38C>G	c.C38G	A13G
c.40C>G	c.C40G	L14V
c.40C>T	c.C40T	L14F
c.41T>A	c.T41A	L14H
c.43G>A	c.G43A	A15T
c.44C>G	c.C44G	A15G
c.49C>A	c.C49A	R17S
c.49C>G	c.C49G	R17G
c.49C>T	c.C49T	R17C
c.50G>A	c.G50A	R17H
c.50G>C	c.G50C	R17P
c.52T>A	c.T52A	F18I
c.53T>G	c.T53G	F18C
c.54C>G	c.C54G	F18L
c.58G>C	c.G58C	A20P
c.59C>A	c.C59A	A20D
c.59C>G	c.C59G	A20G
c.62T>A	c.T62A	L21H
c.64G>A	c.G64A	V22I
c.64G>C	c.G64C	V22L
c.64G>T	c.G64T	V22F
c.65T>C	c.T65C	V22A
c.65T>G	c.T65G	V22G
c.67T>A	c.T67A	S23T
c.67T>C	c.T67C	S23P
c.[70T>A; 1255A>G]	c.T70A/A1255G	W24R/N419D
c.70T>C eller c.70T>A	c.T70C eller c.T70A	W24R
c.70T>G	c.T70G	W24G
c.71G>C	c.G71C	W24S
c.72G>C eller c.72G>T	c.G72C eller c.G72T	W24C
c.73G>C	c.G73C	D25H

Tabell 2: Tabell over mottakelighet overfor Galafold (migalastat)

Nukleotidendring (lang)	Nukleotidendring (kort)	Proteinsekvensendring
c.77T>A	c.T77A	I26N
c.79C>A	c.C79A	P27T
c.79C>G	c.C79G	P27A
c.79C>T	c.C79T	P27S
c.80C>T	c.C80T	P27L
c.82G>C	c.G82C	G28R
c.82G>T	c.G82T	G28W
c.83G>A	c.G83A	G28E
c.85G>C	c.G85C	A29P
c.86C>A	c.C86A	A29D
c.86C>G	c.C86G	A29G
c.86C>T	c.C86T	A29V
c.88A>G	c.A88G	R30G
c.94C>A	c.C94A	L32M
c.94C>G	c.C94G	L32V
c.95T>A	c.T95A	L32Q
c.95T>C	c.T95C	L32P
c.95T>G	c.T95G	L32R
c.97G>C	c.G97C	D33H
c.97G>T	c.G97T	D33Y
c.98A>C	c.A98C	D33A
c.98A>G	c.A98G	D33G
c.98A>T	c.A98T	D33V
c.99C>G	c.C99G	D33E
c.100A>C	c.A100C	N34H
c.100A>G	c.A100G	N34D
c.101A>C	c.A101C	N34T
c.101A>G	c.A101G	N34S
c.102T>G eller c.102T>A	c.T102G eller c.T102A	N34K
c.103G>C eller c.103G>A	c.G103C eller c.G103A	G35R
c.104G>A	c.G104A	G35E
c.104G>C	c.G104C	G35A
c.104G>T	c.G104T	G35V
c.106T>A	c.T106A	L36M
c.106T>G	c.T106G	L36V
c.107T>C	c.T107C	L36S
c.107T>G	c.T107G	L36W
c.108G>C eller c.108G>T	c.G108C eller c.G108T	L36F
c.109G>A	c.G109A	A37T
c.109G>T	c.G109T	A37S
c.110C>A	c.C110A	A37E
c.110C>G	c.C110G	A37G
c.110C>T	c.C110T	A37V
c.112A>G	c.A112G	R38G
c.112A>T	c.A112T	R38W
c.113G>T	c.G113T	R38M
c.114G>C	c.G114C	R38S
c.115A>G	c.A115G	T39A
c.115A>T	c.A115T	T39S
c.116C>A	c.C116A	T39K

Tabell 2: Tabell over mottakelighet overfor Galafold (migalastat)

Nukleotidendring (lang)	Nukleotidendring (kort)	Proteinsekvensendring
c.116C>G	c.C116G	T39R
c.116C>T	c.C116T	T39M
c.121A>G	c.A121G	T41A
c.122C>A	c.C122A	T41N
c.122C>G	c.C122G	T41S
c.122C>T	c.C122T	T41I
c.124A>C eller c.124A>T	c.A124C eller c.A124T	M42L
c.124A>G	c.A124G	M42V
c.125T>A	c.T125A	M42K
c.125T>C	c.T125C	M42T
c.125T>G	c.T125G	M42R
c.126G>A eller c.126G>C eller c.126G>T	c.G126A eller c.G126C eller c.G126T	M42I
c.128G>C	c.G128C	G43A
c.133C>A	c.C133A	L45M
c.133C>G	c.C133G	L45V
c.136C>A	c.C136A	H46N
c.136C>G	c.C136G	H46D
c.137A>C	c.A137C	H46P
c.138C>G	c.C138G	H46Q
c.142G>C	c.G142C	E48Q
c.143A>C	c.A143C	E48A
c.149T>A	c.T149A	F50Y
c.151A>G	c.A151G	M51V
c.152T>A	c.T152A	M51K
c.152T>C	c.T152C	M51T
c.152T>G	c.T152G	M51R
c.153G>A eller c.153G>T eller c.153G>C	c.G153A eller c.G153T eller c.G153C	M51I
c.157A>C	c.A157C	N53H
c.[157A>C; 158A>T]	c.A157C/A158T	N53L
c.157A>G	c.A157G	N53D
c.157A>T	c.A157T	N53Y
c.158A>C	c.A158C	N53T
c.158A>G	c.A158G	N53S
c.158A>T	c.A158T	N53I
c.159C>G eller c.159C>A	c.C159G eller c.C159A	N53K
c.160C>G	c.C160G	L54V
c.[160C>G; 937G>T]	c.C160G/G937T	L54V/D313Y
c.160C>T	c.C160T	L54F
c.161T>A	c.T161A	L54H
c.161T>C	c.T161C	L54P
c.161T>G	c.T161G	L54R
c.163G>C	c.G163C	D55H
c.163G>T	c.G163T	D55Y
c.164A>C	c.A164C	D55A
c.164A>G	c.A164G	D55G
c.164A>T	c.A164T	D55V
c.[164A>T; 170A>T]	c.A164T/A170T	D55V/Q57L
c.165C>G	c.C165G	D55E

Tabell 2: Tabell over mottakelighet overfor Galafold (migalastat)

Nukleotidendring (lang)	Nukleotidendring (kort)	Proteinsekvensendring
c.167G>A	c.G167A	C56Y
c.167G>T	c.G167T	C56F
c.168C>G	c.C168G	C56W
c.170A>G	c.A170G	Q57R
c.170A>T	c.A170T	Q57L
c.172G>A	c.G172A	E58K
c.175G>A	c.G175A	E59K
c.175G>C	c.G175C	E59Q
c.176A>C	c.A176C	E59A
c.176A>G	c.A176G	E59G
c.176A>T	c.A176T	E59V
c.177G>C	c.G177C	E59D
c.178C>A	c.C178A	P60T
c.178C>G	c.C178G	P60A
c.178C>T	c.C178T	P60S
c.179C>A	c.C179A	P60Q
c.179C>G	c.C179G	P60R
c.179C>T	c.C179T	P60L
c.182A>T	c.A182T	D61V
c.183T>A	c.T183A	D61E
c.184 185insTAG	c.184 185insTAG	S62delinsLA
c.184T>C	c.T184C	S62P
c.184T>G	c.T184G	S62A
c.185C>A	c.C185A	S62Y
c.185C>G	c.C185G	S62C
c.185C>T	c.C185T	S62F
c.190A>C	c.A190C	I64L
c.190A>G	c.A190G	I64V
c.193A>G	c.A193G	S65G
c.193A>T	c.A193T	S65C
c.195T>A	c.T195A	S65R
c.196G>A	c.G196A	E66K
c.197A>G	c.A197G	E66G
c.197A>T	c.A197T	E66V
c.198G>C	c.G198C	E66D
c.199A>C	c.A199C	K67Q
c.199A>G	c.A199G	K67E
c.200A>C	c.A200C	K67T
c.200A>T	c.A200T	K67M
c.201G>C	c.G201C	K67N
c.202C>A	c.C202A	L68I
c.205T>A	c.T205A	F69I
c.206T>A	c.T206A	F69Y
c.207C>A eller c.207C>G	c.C207A eller c.C207G	F69L
c.208A>T	c.A208T	M70L
c.209T>A	c.T209A	M70K
c.209T>G	c.T209G	M70R
c.210G>C	c.G210C	M70I
c.211G>C	c.G211C	E71Q
c.212A>C	c.A212C	E71A

Tabell 2: Tabell over mottakelighet overfor Galafold (migalastat)

Nukleotidendring (lang)	Nukleotidendring (kort)	Proteinsekvensendring
c.212A>G	c.A212G	E71G
c.212A>T	c.A212T	E71V
c.213G>C	c.G213C	E71D
c.214A>G	c.A214G	M72V
c.214A>T	c.A214T	M72L
c.215T>C	c.T215C	M72T
c.216G>A eller c.216G>T eller c.216G>C	c.G216A eller c.G216T eller c.G216C	M72I
c.217G>A	c.G217A	A73T
c.217G>T	c.G217T	A73S
c.218C>T	c.C218T	A73V
c.[218C>T; 525C>G]	c.C218T/C525G	A73V/D175E
c.220G>A	c.G220A	E74K
c.221A>G	c.A221G	E74G
c.221A>T	c.A221T	E74V
c.222G>C	c.G222C	E74D
c.223C>T	c.C223T	L75F
c.224T>C	c.T224C	L75P
c.226A>G	c.A226G	M76V
c.227T>C	c.T227C	M76T
c.229G>A	c.G229A	V77I
c.229G>C	c.G229C	V77L
c.232T>C	c.T232C	S78P
c.233C>T	c.C233T	S78L
c.235G>A	c.G235A	E79K
c.235G>C	c.G235C	E79Q
c.236A>C	c.A236C	E79A
c.236A>G	c.A236G	E79G
c.236A>T	c.A236T	E79V
c.237A>T	c.A237T	E79D
c.238G>A	c.G238A	G80S
c.238G>T	c.G238T	G80C
c.239G>A	c.G239A	G80D
c.239G>C	c.G239C	G80A
c.239G>T	c.G239T	G80V
c.242G>T	c.G242T	W81L
c.244A>G	c.A244G	K82E
c.245A>C	c.A245C	K82T
c.245A>G	c.A245G	K82R
c.245A>T	c.A245T	K82M
c.246G>C	c.G246C	K82N
c.247G>A	c.G247A	D83N
c.248A>C	c.A248C	D83A
c.248A>G	c.A248G	D83G
c.248A>T	c.A248T	D83V
c.249T>A	c.T249A	D83E
c.250G>A	c.G250A	A84T
c.250G>C	c.G250C	A84P
c.250G>T	c.G250T	A84S
c.251C>A	c.C251A	A84E

Tabell 2: Tabell over mottakelighet overfor Galafold (migalastat)

Nukleotidendring (lang)	Nukleotidendring (kort)	Proteinsekvensendring
c.251C>G	c.C251G	A84G
c.251C>T	c.C251T	A84V
c.253G>A	c.G253A	G85S
c.[253G>A; 254G>A]	c.G253A/G254A	G85N
c.[253G>A; 254G>T; 255T>G]	c.G253A/G254T/T255G	G85M
c.253G>C	c.G253C	G85R
c.253G>T	c.G253T	G85C
c.254G>A	c.G254A	G85D
c.254G>C	c.G254C	G85A
c.257A>T	c.A257T	Y86F
c.260A>G	c.A260G	E87G
c.261G>C eller c.261G>T	c.G261C eller c.G261T	E87D
c.262T>A	c.T262A	Y88N
c.262T>C	c.T262C	Y88H
c.263A>C	c.A263C	Y88S
c.263A>G	c.A263G	Y88C
c.265C>G	c.C265G	L89V
c.265C>T	c.C265T	L89F
c.271A>C	c.A271C	I91L
c.271A>T	c.A271T	I91F
c.272T>C	c.T272C	I91T
c.272T>G	c.T272G	I91S
c.273T>G	c.T273G	I91M
c.286A>G	c.A286G	M96V
c.286A>T	c.A286T	M96L
c.287T>C	c.T287C	M96T
c.288G>A eller c.288G>T eller c.288G>C	c.G288A eller c.G288T eller c.G288C	M96I
c.289G>A	c.G289A	A97T
c.289G>C	c.G289C	A97P
c.289G>T	c.G289T	A97S
c.290C>A	c.C290A	A97D
c.290C>T	c.C290T	A97V
c.293C>A	c.C293A	P98H
c.293C>G	c.C293G	P98R
c.293C>T	c.C293T	P98L
c.295C>G	c.C295G	Q99E
c.296A>C	c.A296C	Q99P
c.296A>G	c.A296G	Q99R
c.296A>T	c.A296T	Q99L
c.301G>C	c.G301C	D101H
c.302A>C	c.A302C	D101A
c.302A>G	c.A302G	D101G
c.302A>T	c.A302T	D101V
c.303T>A	c.T303A	D101E
c.304T>A	c.T304A	S102T
c.304T>C	c.T304C	S102P
c.304T>G	c.T304G	S102A
c.305C>T	c.C305T	S102L
c.310G>A	c.G310A	G104S

Tabell 2: Tabell over mottakelighet overfor Galafold (migalastat)

Nukleotidendring (lang)	Nukleotidendring (kort)	Proteinsekvensendring
c.311G>A	c.G311A	G104D
c.311G>C	c.G311C	G104A
c.311G>T	c.G311T	G104V
c.313A>G	c.A313G	R105G
c.314G>A	c.G314A	R105K
c.314G>C	c.G314C	R105T
c.314G>T	c.G314T	R105I
c.316C>A	c.C316A	L106I
c.316C>G	c.C316G	L106V
c.316C>T	c.C316T	L106F
c.317T>A	c.T317A	L106H
c.317T>C	c.T317C	L106P
c.319C>A	c.C319A	Q107K
c.319C>G	c.C319G	Q107E
c.320A>G	c.A320G	Q107R
c.321G>C	c.G321C	Q107H
c.322G>A	c.G322A	A108T
c.323C>A	c.C323A	A108E
c.323C>T	c.C323T	A108V
c.325G>A	c.G325A	D109N
c.325G>C	c.G325C	D109H
c.325G>T	c.G325T	D109Y
c.326A>C	c.A326C	D109A
c.326A>G	c.A326G	D109G
c.327C>G	c.C327G	D109E
c.328C>A	c.C328A	P110T
c.334C>G	c.C334G	R112G
c.335G>A	c.G335A	R112H
c.335G>T	c.G335T	R112L
c.337T>A	c.T337A	F113I
c.337T>C eller c.339T>A eller c.339T>G	c.T337C eller c.T339A eller c.T339G	F113L
c.337T>G	c.T337G	F113V
c.338T>A	c.T338A	F113Y
c.341C>T	c.C341T	P114L
c.343C>A	c.C343A	H115N
c.343C>G	c.C343G	H115D
c.346G>C	c.G346C	G116R
c.350T>C	c.T350C	I117T
c.351T>G	c.T351G	I117M
c.352C>T	c.C352T	R118C
c.361G>A	c.G361A	A121T
c.362C>T	c.C362T	A121V
c.367T>A	c.T367A	Y123N
c.367T>G	c.T367G	Y123D
c.368A>C	c.A368C	Y123S
c.368A>G	c.A368G	Y123C
c.368A>T	c.A368T	Y123F
c.370G>A	c.G370A	V124I
c.371T>G	c.T371G	V124G

Tabell 2: Tabell over mottakelighet overfor Galafold (migalastat)

Nukleotidendring (lang)	Nukleotidendring (kort)	Proteinsekvensendring
c.373C>A	c.C373A	H125N
c.373C>G	c.C373G	H125D
c.373C>T	c.C373T	H125Y
c.374A>G	c.A374G	H125R
c.374A>T	c.A374T	H125L
c.376A>G	c.A376G	S126G
c.376A>T	c.A376T	S126C
c.377G>T	c.G377T	S126I
c.379A>G	c.A379G	K127E
c.383G>A	c.G383A	G128E
c.383G>C	c.G383C	G128A
c.385C>G	c.C385G	L129V
c.388A>C	c.A388C	K130Q
c.389A>T	c.A389T	K130M
c.390G>C	c.G390C	K130N
c.391C>G	c.C391G	L131V
c.397A>C	c.A397C	I133L
c.397A>G	c.A397G	I133V
c.397A>T	c.A397T	I133F
c.398T>C	c.T398C	I133T
c.399T>G	c.T399G	I133M
c.[399T>G; 434T>C]	c.T399G/T434C	I133M/F145S
c.403G>A	c.G403A	A135T
c.403G>T	c.G403T	A135S
c.404C>A	c.C404A	A135E
c.404C>G	c.C404G	A135G
c.404C>T	c.C404T	A135V
c.406G>A	c.G406A	D136N
c.407A>C	c.A407C	D136A
c.407A>T	c.A407T	D136V
c.408T>A eller c.408T>G	c.T408A eller c.T408G	D136E
c.409G>A	c.G409A	V137I
c.409G>C	c.G409C	V137L
c.410T>A	c.T410A	V137D
c.410T>C	c.T410C	V137A
c.410T>G	c.T410G	V137G
c.413G>C	c.G413C	G138A
c.415A>C	c.A415C	N139H
c.415A>T	c.A415T	N139Y
c.416A>G	c.A416G	N139S
c.416A>T	c.A416T	N139I
c.417T>A	c.T417A	N139K
c.418A>C	c.A418C	K140Q
c.418A>G	c.A418G	K140E
c.419A>C	c.A419C	K140T
c.419A>G	c.A419G	K140R
c.419A>T	c.A419T	K140I
c.420A>T	c.A420T	K140N
c.421A>T	c.A421T	T141S
c.427G>A	c.G427A	A143T

Tabell 2: Tabell over mottakelighet overfor Galafold (migalastat)

Nukleotidendring (lang)	Nukleotidendring (kort)	Proteinsekvensendring
c.428C>A	c.C428A	A143E
c.428C>G	c.C428G	A143G
c.428C>T	c.C428T	A143V
c.430G>A	c.G430A	G144S
c.430G>C	c.G430C	G144R
c.430G>T	c.G430T	G144C
c.431G>A	c.G431A	G144D
c.431G>C	c.G431C	G144A
c.431G>T	c.G431T	G144V
c.433T>G	c.T433G	F145V
c.434T>A	c.T434A	F145Y
c.434T>C	c.T434C	F145S
c.434T>G	c.T434G	F145C
c.435C>G	c.C435G	F145L
c.436C>A	c.C436A	P146T
c.436C>G	c.C436G	P146A
c.436C>T	c.C436T	P146S
c.437C>A	c.C437A	P146H
c.437C>G	c.C437G	P146R
c.437C>T	c.C437T	P146L
c.440G>C	c.G440C	G147A
c.442A>G	c.A442G	S148G
c.442A>T	c.A442T	S148C
c.443G>C	c.G443C	S148T
c.446T>G	c.T446G	F149C
c.449G>A	c.G449A	G150E
c.449G>T	c.G449T	G150V
c.451T>G	c.T451G	Y151D
c.452A>C	c.A452C	Y151S
c.452A>G	c.A452G	Y151C
c.454T>A	c.T454A	Y152N
c.454T>C	c.T454C	Y152H
c.454T>G	c.T454G	Y152D
c.455A>C	c.A455C	Y152S
c.455A>G	c.A455G	Y152C
c.455A>T	c.A455T	Y152F
c.457G>A	c.G457A	D153N
c.457G>C	c.G457C	D153H
c.457G>T	c.G457T	D153Y
c.458A>C	c.A458C	D153A
c.458A>T	c.A458T	D153V
c.465T>A eller c.465T>G	c.T465A eller c.T465G	D155E
c.466G>A	c.G466A	A156T
c.466G>T	c.G466T	A156S
c.467C>G	c.C467G	A156G
c.467C>T	c.C467T	A156V
c.469C>A	c.C469A	Q157K
c.469C>G	c.C469G	Q157E
c.470A>C	c.A470C	Q157P
c.470A>T	c.A470T	Q157L

Tabell 2: Tabell over mottakelighet overfor Galafold (migalastat)

Nukleotidendring (lang)	Nukleotidendring (kort)	Proteinsekvensendring
c.471G>C eller c.471G>T	c.G471C eller c.G471T	Q157H
c.472A>G	c.A472G	T158A
c.472A>T	c.A472T	T158S
c.473C>A	c.C473A	T158N
c.473C>T	c.C473T	T158I
c.475T>A	c.T475A	F159I
c.475T>G	c.T475G	F159V
c.476T>A	c.T476A	F159Y
c.476T>G	c.T476G	F159C
c.477T>A	c.T477A	F159L
c.478G>A	c.G478A	A160T
c.478G>T	c.G478T	A160S
c.479C>A	c.C479A	A160D
c.479C>G	c.C479G	A160G
c.479C>T	c.C479T	A160V
c.481G>A	c.G481A	D161N
c.481G>C	c.G481C	D161H
c.481G>T	c.G481T	D161Y
c.482A>T	c.A482T	D161V
c.484T>G	c.T484G	W162G
c.485G>C	c.G485C	W162S
c.490G>A	c.G490A	V164I
c.490G>T	c.G490T	V164L
c.491T>C	c.T491C	V164A
c.493G>A	c.G493A	D165N
c.493G>C	c.G493C	D165H
c.494A>C	c.A494C	D165A
c.494A>G	c.A494G	D165G
c.495T>A	c.T495A	D165E
c.496 497delinsTC	c.496 497delinsTC	L166S
c.496C>A	c.C496A	L166M
c.496C>G	c.C496G	L166V
c.[496C>G; 497T>G]	c.C496G/T497G	L166G
c.497T>A	c.T497A	L166Q
c.499C>A	c.C499A	L167I
c.499C>G	c.C499G	L167V
c.505T>A	c.T505A	F169I
c.505T>G	c.T505G	F169V
c.506T>A	c.T506A	F169Y
c.506T>C	c.T506C	F169S
c.506T>G	c.T506G	F169C
c.507T>A	c.T507A	F169L
c.511G>A	c.G511A	G171S
c.512G>C	c.G512C	G171A
c.512G>T	c.G512T	G171V
c.517T>C	c.T517C	Y173H
c.518A>C	c.A518C	Y173S
c.518A>G	c.A518G	Y173C
c.518A>T	c.A518T	Y173F
c.520T>C	c.T520C	C174R

Tabell 2: Tabell over mottakelighet overfor Galafold (migalastat)

Nukleotidendring (lang)	Nukleotidendring (kort)	Proteinsekvensendring
c.520T>G	c.T520G	C174G
c.523G>C	c.G523C	D175H
c.523G>T	c.G523T	D175Y
c.524A>G	c.A524G	D175G
c.524A>T	c.A524T	D175V
c.525C>G eller c.525C>A	c.C525G eller c.C525A	D175E
c.526A>T	c.A526T	S176C
c.528T>A	c.T528A	S176R
c.529T>A	c.T529A	L177M
c.529T>G	c.T529G	L177V
c.530T>C	c.T530C	L177S
c.530T>G	c.T530G	L177W
c.531G>C	c.G531C	L177F
c.532G>A	c.G532A	E178K
c.532G>C	c.G532C	E178Q
c.533A>C	c.A533C	E178A
c.533A>G	c.A533G	E178G
c.538T>A	c.T538A	L180M
c.538T>G	c.T538G	L180V
c.539T>C	c.T539C	L180S
c.539T>G	c.T539G	L180W
c.540G>C eller c.540G>T	c.G540C eller c.G540T	L180F
c.541G>A	c.G541A	A181T
c.541G>C	c.G541C	A181P
c.542C>T	c.C542T	A181V
c.544G>T	c.G544T	D182Y
c.545A>C	c.A545C	D182A
c.545A>G	c.A545G	D182G
c.545A>T	c.A545T	D182V
c.546T>A	c.T546A	D182E
c.548G>A	c.G548A	G183D
c.548G>C	c.G548C	G183A
c.550T>A	c.T550A	Y184N
c.550T>C	c.T550C	Y184H
c.551A>C	c.A551C	Y184S
c.551A>G	c.A551G	Y184C
c.551A>T	c.A551T	Y184F
c.553A>C	c.A553C	K185Q
c.553A>G	c.A553G	K185E
c.554A>C	c.A554C	K185T
c.554A>T	c.A554T	K185M
c.555G>C	c.G555C	K185N
c.556C>A	c.C556A	H186N
c.556C>G	c.C556G	H186D
c.556C>T	c.C556T	H186Y
c.557A>T	c.A557T	H186L
c.558C>G	c.C558G	H186Q
c.559_564dup	c.559_564dup	p.M187_S188dup
c.559A>T	c.A559T	M187L
c.559A>G	c.A559G	M187V

Tabell 2: Tabell over mottakelighet overfor Galafold (migalastat)

Nukleotidendring (lang)	Nukleotidendring (kort)	Proteinsekvensendring
c.560T>C	c.T560C	M187T
c.561G>T eller c.561G>A eller c.561G>C	c.G561T eller c.G561A eller c.G561C	M187I
c.562T>A	c.T562A	S188T
c.562T>C	c.T562C	S188P
c.562T>G	c.T562G	S188A
c.563C>A	c.C563A	S188Y
c.563C>G	c.C563G	S188C
c.563C>T	c.C563T	S188F
c.565T>G	c.T565G	L189V
c.566T>C	c.T566C	L189S
c.567G>C eller c.567G>T	c.G567C eller c.G567T	L189F
c.568G>A	c.G568A	A190T
c.568G>T	c.G568T	A190S
c.569C>A	c.C569A	A190D
c.569C>G	c.C569G	A190G
c.569C>T	c.C569T	A190V
c.571C>A	c.C571A	L191M
c.571C>G	c.C571G	L191V
c.572T>A	c.T572A	L191Q
c.574A>C	c.A574C	N192H
c.574A>G	c.A574G	N192D
c.575A>C	c.A575C	N192T
c.575A>G	c.A575G	N192S
c.576T>A	c.T576A	N192K
c.577A>G	c.A577G	R193G
c.577A>T	c.A577T	R193W
c.578G>C	c.G578C	R193T
c.578G>T	c.G578T	R193M
c.[578G>T; 936G>C]	c.G578T/G936C	R193M/Q312H
c.580A>C	c.A580C	T194P
c.580A>G	c.A580G	T194A
c.580A>T eller c.581C>G	c.A580T eller c.C581G	T194S
c.581C>A	c.C581A	T194N
c.581C>T	c.C581T	T194I
c.583G>A	c.G583A	G195S
c.583G>C	c.G583C	G195R
c.583G>T	c.G583T	G195C
c.584G>T	c.G584T	G195V
c.586A>G	c.A586G	R196G
c.587G>A	c.G587A	R196K
c.587G>C	c.G587C	R196T
c.587G>T	c.G587T	R196I
c.589A>G	c.A589G	S197G
c.589A>T	c.A589T	S197C
c.590G>A	c.G590A	S197N
c.590G>C	c.G590C	S197T
c.590G>T	c.G590T	S197I
c.593T>C	c.T593C	I198T
c.593T>G	c.T593G	I198S

Tabell 2: Tabell over mottakelighet overfor Galafold (migalastat)

Nukleotidendring (lang)	Nukleotidendring (kort)	Proteinsekvensendring
c.594T>G	c.T594G	I198M
c.595G>A	c.G595A	V199M
c.595G>C	c.G595C	V199L
c.596T>A	c.T596A	V199E
c.596T>C	c.T596C	V199A
c.596T>G	c.T596G	V199G
c.598T>A	c.T598A	Y200N
c.599A>C	c.A599C	Y200S
c.599A>G	c.A599G	Y200C
c.601T>A	c.T601A	S201T
c.601T>G	c.T601G	S201A
c.602C>A	c.C602A	S201Y
c.602C>G	c.C602G	S201C
c.602C>T	c.C602T	S201F
c.[602C>T; 937G>T]	c.C602T/G937T	S201F/D313Y
c.607G>C	c.G607C	E203Q
c.608A>C	c.A608C	E203A
c.608A>G	c.A608G	E203G
c.608A>T	c.A608T	E203V
c.609G>C eller c.609G>T	c.G609C eller c.G609T	E203D
c.610T>G	c.T610G	W204G
c.611G>C	c.G611C	W204S
c.611G>T	c.G611T	W204L
c.613C>A	c.C613A	P205T
c.613C>T	c.C613T	P205S
c.614C>T	c.C614T	P205L
c.616C>A	c.C616A	L206I
c.616C>G	c.C616G	L206V
c.616C>T	c.C616T	L206F
c.617T>A	c.T617A	L206H
c.617T>G	c.T617G	L206R
c.619T>C	c.T619C	Y207H
c.620A>C	c.A620C	Y207S
c.620A>T	c.A620T	Y207F
c.623T>A	c.T623A	M208K
c.623T>G	c.T623G	M208R
c.625T>A	c.T625A	W209R
c.625T>G	c.T625G	W209G
c.627G>C	c.G627C	W209C
c.628C>A	c.C628A	P210T
c.628C>T	c.C628T	P210S
c.629C>A	c.C629A	P210H
c.629C>T	c.C629T	P210L
c.631T>C	c.T631C	F211L
c.631T>G	c.T631G	F211V
c.632T>A	c.T632A	F211Y
c.632T>C	c.T632C	F211S
c.632T>G	c.T632G	F211C
c.635A>C	c.A635C	Q212P
c.636A>T	c.A636T	Q212H

Tabell 2: Tabell over mottakelighet overfor Galafold (migalastat)

Nukleotidendring (lang)	Nukleotidendring (kort)	Proteinsekvensendring
c.637A>C	c.A637C	K213Q
c.637A>G	c.A637G	K213E
c.638A>G	c.A638G	K213R
c.638A>T	c.A638T	K213M
c.640C>A	c.C640A	P214T
c.640C>G	c.C640G	P214A
c.640C>T	c.C640T	P214S
c.641C>A	c.C641A	P214H
c.641C>G	c.C641G	P214R
c.641C>T	c.C641T	P214L
c.643A>C	c.A643C	N215H
c.643A>G	c.A643G	N215D
c.643A>T	c.A643T	N215Y
c.644A>C	c.A644C	N215T
c.644A>G	c.A644G	N215S
c.[644A>G; 937G>T]	c.A644G/G937T	N215S/D313Y
c.644A>T	c.A644T	N215I
c.645T>A	c.T645A	N215K
c.646T>A	c.T646A	Y216N
c.646T>C	c.T646C	Y216H
c.646T>G	c.T646G	Y216D
c.647A>C	c.A647C	Y216S
c.647A>G	c.A647G	Y216C
c.647A>T	c.A647T	Y216F
c.649A>C	c.A649C	T217P
c.649A>G	c.A649G	T217A
c.649A>T	c.A649T	T217S
c.650C>A	c.C650A	T217K
c.650C>G	c.C650G	T217R
c.650C>T	c.C650T	T217I
c.652G>A	c.G652A	E218K
c.652G>C	c.G652C	E218Q
c.653A>C	c.A653C	E218A
c.653A>G	c.A653G	E218G
c.653A>T	c.A653T	E218V
c.654A>T	c.A654T	E218D
c.655A>C	c.A655C	I219L
c.655A>T	c.A655T	I219F
c.656T>A	c.T656A	I219N
c.656T>C	c.T656C	I219T
c.656T>G	c.T656G	I219S
c.657C>G	c.C657G	I219M
c.659G>A	c.G659A	R220Q
c.659G>C	c.G659C	R220P
c.659G>T	c.G659T	R220L
c.661C>A	c.C661A	Q221K
c.661C>G	c.C661G	Q221E
c.662A>C	c.A662C	Q221P
c.662A>G	c.A662G	Q221R
c.662A>T	c.A662T	Q221L

Tabell 2: Tabell over mottakelighet overfor Galafold (migalastat)

Nukleotidendring (lang)	Nukleotidendring (kort)	Proteinsekvensendring
c.663G>C	c.G663C	Q221H
c.664T>A	c.T664A	Y222N
c.664T>C	c.T664C	Y222H
c.664T>G	c.T664G	Y222D
c.665A>C	c.A665C	Y222S
c.665A>G	c.A665G	Y222C
c.670A>C	c.A670C	N224H
c.671A>C	c.A671C	N224T
c.671A>G	c.A671G	N224S
c.673C>G	c.C673G	H225D
c.679C>G	c.C679G	R227G
c.682A>C	c.A682C	N228H
c.682A>G	c.A682G	N228D
c.683A>C	c.A683C	N228T
c.683A>G	c.A683G	N228S
c.683A>T	c.A683T	N228I
c.685T>A	c.T685A	F229I
c.686T>A	c.T686A	F229Y
c.686T>C	c.T686C	F229S
c.687T>A eller c.687T>G	c.T687A eller c.T687G	F229L
c.688G>C	c.G688C	A230P
c.689C>A	c.C689A	A230D
c.689C>G	c.C689G	A230G
c.689C>T	c.C689T	A230V
c.694A>C	c.A694C	I232L
c.694A>G	c.A694G	I232V
c.695T>C	c.T695C	I232T
c.696T>G	c.T696G	I232M
c.698A>C	c.A698C	D233A
c.698A>G	c.A698G	D233G
c.698A>T	c.A698T	D233V
c.699T>A	c.T699A	D233E
c.703T>A	c.T703A	S235T
c.703T>G	c.T703G	S235A
c.710A>T	c.A710T	K237I
c.712A>G	c.A712G	S238G
c.712A>T	c.A712T	S238C
c.713G>A	c.G713A	S238N
c.713G>C	c.G713C	S238T
c.713G>T	c.G713T	S238I
c.715A>T	c.A715T	I239L
c.716T>C	c.T716C	I239T
c.717A>G	c.A717G	I239M
c.718A>G	c.A718G	K240E
c.719A>G	c.A719G	K240R
c.719A>T	c.A719T	K240M
c.720G>C eller c.720G>T	c.G720C eller c.G720T	K240N
c.721A>T	c.A721T	S241C
c.722G>C	c.G722C	S241T
c.722G>T	c.G722T	S241I

Tabell 2: Tabell over mottakelighet overfor Galafold (migalastat)

Nukleotidendring (lang)	Nukleotidendring (kort)	Proteinsekvensendring
c.724A>C	c.A724C	I242L
c.724A>G	c.A724G	I242V
c.724A>T	c.A724T	I242F
c.725T>A	c.T725A	I242N
c.725T>C	c.T725C	I242T
c.725T>G	c.T725G	I242S
c.726C>G	c.C726G	I242M
c.727T>A	c.T727A	L243M
c.727T>G	c.T727G	L243V
c.728T>C	c.T728C	L243S
c.728T>G	c.T728G	L243W
c.729G>C eller c.729G>T	c.G729C eller c.G729T	L243F
c.730G>A	c.G730A	D244N
c.730G>C	c.G730C	D244H
c.730G>T	c.G730T	D244Y
c.731A>C	c.A731C	D244A
c.731A>G	c.A731G	D244G
c.731A>T	c.A731T	D244V
c.732C>G	c.C732G	D244E
c.733T>G	c.T733G	W245G
c.735G>C	c.G735C	W245C
c.736A>G	c.A736G	T246A
c.737C>A	c.C737A	T246K
c.737C>G	c.C737G	T246R
c.737C>T	c.C737T	T246I
c.739T>A	c.T739A	S247T
c.739T>G	c.T739G	S247A
c.740C>A	c.C740A	S247Y
c.740C>G	c.C740G	S247C
c.740C>T	c.C740T	S247F
c.742T>G	c.T742G	F248V
c.743T>A	c.T743A	F248Y
c.743T>G	c.T743G	F248C
c.744T>A	c.T744A	F248L
c.745A>C	c.A745C	N249H
c.745A>G	c.A745G	N249D
c.745A>T	c.A745T	N249Y
c.746A>C	c.A746C	N249T
c.746A>G	c.A746G	N249S
c.746A>T	c.A746T	N249I
c.747C>G eller c.747C>A	c.C747G eller c.C747A	N249K
c.748C>A	c.C748A	Q250K
c.748C>G	c.C748G	Q250E
c.749A>C	c.A749C	Q250P
c.749A>G	c.A749G	Q250R
c.749A>T	c.A749T	Q250L
c.750G>C	c.G750C	Q250H
c.751G>A	c.G751A	E251K
c.751G>C	c.G751C	E251Q
c.752A>G	c.A752G	E251G

Tabell 2: Tabell over mottakelighet overfor Galafold (migalastat)

Nukleotidendring (lang)	Nukleotidendring (kort)	Proteinsekvensendring
c.752A>T	c.A752T	E251V
c.754A>G	c.A754G	R252G
c.757A>G	c.A757G	I253V
c.757A>T	c.A757T	I253F
c.758T>A	c.T758A	I253N
c.758T>C	c.T758C	I253T
c.758T>G	c.T758G	I253S
c.760-762delGTT eller c.761-763del	c.760_762delGTT eller c.761_763del	p.V254del
c.760G>T	c.G760T	V254F
c.761T>A	c.T761A	V254D
c.761T>C	c.T761C	V254A
c.761T>G	c.T761G	V254G
c.763G>A	c.G763A	D255N
c.763G>C	c.G763C	D255H
c.763G>T	c.G763T	D255Y
c.764A>C	c.A764C	D255A
c.764A>T	c.A764T	D255V
c.765T>A	c.T765A	D255E
c.766G>C	c.G766C	V256L
c.767T>A	c.T767A	V256D
c.767T>G	c.T767G	V256G
c.769G>A	c.G769A	A257T
c.769G>C	c.G769C	A257P
c.769G>T	c.G769T	A257S
c.770C>G	c.C770G	A257G
c.770C>T	c.C770T	A257V
c.772G>C eller c.772G>A	c.G772C eller c.G772A	G258R
c.773G>A	c.G773A	G258E
c.773G>T	c.G773T	G258V
c.775C>A	c.C775A	P259T
c.775C>G	c.C775G	P259A
c.775C>T	c.C775T	P259S
c.776C>A	c.C776A	P259Q
c.776C>G	c.C776G	P259R
c.776C>T	c.C776T	P259L
c.778G>T	c.G778T	G260W
c.779G>A	c.G779A	G260E
c.779G>C	c.G779C	G260A
c.781G>A	c.G781A	G261S
c.781G>C	c.G781C	G261R
c.781G>T	c.G781T	G261C
c.782G>C	c.G782C	G261A
c.787A>C	c.A787C	N263H
c.788A>C	c.A788C	N263T
c.788A>G	c.A788G	N263S
c.790G>A	c.G790A	D264N
c.790G>C	c.G790C	D264H
c.790G>T	c.G790T	D264Y
c.793C>G	c.C793G	P265A

Tabell 2: Tabell over mottakelighet overfor Galafold (migalastat)

Nukleotidendring (lang)	Nukleotidendring (kort)	Proteinsekvensendring
c.794C>A	c.C794A	P265Q
c.794C>T	c.C794T	P265L
c.799A>G	c.A799G	M267V
c.799A>T	c.A799T	M267L
c.800T>C	c.T800C	M267T
c.802T>A	c.T802A	L268I
c.804A>T	c.A804T	L268F
c.805G>A	c.G805A	V269M
c.805G>C	c.G805C	V269L
c.806T>C	c.T806C	V269A
c.808A>C	c.A808C	I270L
c.808A>G	c.A808G	I270V
c.809T>C	c.T809C	I270T
c.809T>G	c.T809G	I270S
c.810T>G	c.T810G	I270M
c.811G>A	c.G811A	G271S
c.[811G>A; 937G>T]	c.G811A/G937T	G271S/D313Y
c.812G>A	c.G812A	G271D
c.812G>C	c.G812C	G271A
c.814A>G	c.A814G	N272D
c.818T>A	c.T818A	F273Y
c.823C>A	c.C823A	L275I
c.823C>G	c.C823G	L275V
c.827G>A	c.G827A	S276N
c.827G>C	c.G827C	S276T
c.829T>G	c.T829G	W277G
c.830G>T	c.G830T	W277L
c.831G>T eller c.831G>C	c.G831T eller c.G831C	W277C
c.832A>T	c.A832T	N278Y
c.833A>T	c.A833T	N278I
c.835C>G	c.C835G	Q279E
c.838C>A	c.C838A	Q280K
c.839A>G	c.A839G	Q280R
c.839A>T	c.A839T	Q280L
c.840A>T eller c.840A>C	c.A840T eller c.A840C	Q280H
c.841G>C	c.G841C	V281L
c.842T>A	c.T842A	V281E
c.842T>C	c.T842C	V281A
c.842T>G	c.T842G	V281G
c.844A>G	c.A844G	T282A
c.844A>T	c.A844T	T282S
c.845C>T	c.C845T	T282I
c.847C>G	c.C847G	Q283E
c.848A>T	c.A848T	Q283L
c.849G>C	c.G849C	Q283H
c.850A>G	c.A850G	M284V
c.850A>T	c.A850T	M284L
c.851T>C	c.T851C	M284T
c.852G>C	c.G852C	M284I
c.853G>A	c.G853A	A285T

Tabell 2: Tabell over mottakelighet overfor Galafold (migalastat)

Nukleotidendring (lang)	Nukleotidendring (kort)	Proteinsekvensendring
c.854C>G	c.C854G	A285G
c.854C>T	c.C854T	A285V
c.856C>G	c.C856G	L286V
c.856C>T	c.C856T	L286F
c.857T>A	c.T857A	L286H
c.860G>T	c.G860T	W287L
c.862G>C	c.G862C	A288P
c.862G>T	c.G862T	A288S
c.863C>G	c.C863G	A288G
c.863C>T	c.C863T	A288V
c.865A>C	c.A865C	I289L
c.865A>G	c.A865G	I289V
c.866T>C	c.T866C	I289T
c.866T>G	c.T866G	I289S
c.868A>C eller c.868A>T	c.A868C eller c.A868T	M290L
c.868A>G	c.A868G	M290V
c.869T>C	c.T869C	M290T
c.870G>A eller c.870G>C eller c.870G>T	c.G870A eller c.G870C eller c.G870T	M290I
c.871G>A	c.G871A	A291T
c.871G>T	c.G871T	A291S
c.872C>G	c.C872G	A291G
c.874G>T	c.G874T	A292S
c.875C>G	c.C875G	A292G
c.877C>A	c.C877A	P293T
c.880T>A	c.T880A	L294I
c.880T>G	c.T880G	L294V
c.881T>C	c.T881C	L294S
c.882A>T	c.A882T	L294F
c.883T>A	c.T883A	F295I
c.883T>G	c.T883G	F295V
c.884T>A	c.T884A	F295Y
c.884T>C	c.T884C	F295S
c.884T>G	c.T884G	F295C
c.886A>G	c.A886G	M296V
c.886A>T eller c.886A>C	c.A886T eller c.A886C	M296L
c.887T>C	c.T887C	M296T
c.888G>A eller c.888G>T eller c.888G>C	c.G888A eller c.G888T eller c.G888C	M296I
c.889T>A	c.T889A	S297T
c.892A>G	c.A892G	N298D
c.893A>C	c.A893C	N298T
c.893A>G	c.A893G	N298S
c.893A>T	c.A893T	N298I
c.895G>A	c.G895A	D299N
c.895G>C	c.G895C	D299H
c.897C>G eller c.897C>A	c.C897G eller c.C897A	D299E
c.898C>A	c.C898A	L300I
c.898C>G	c.C898G	L300V
c.898C>T	c.C898T	L300F

Tabell 2: Tabell over mottakelighet overfor Galafold (migalastat)

Nukleotidendring (lang)	Nukleotidendring (kort)	Proteinsekvensendring
c.899T>C	c.T899C	L300P
c.901C>G	c.C901G	R301G
c.902G>A	c.G902A	R301Q
c.902G>C	c.G902C	R301P
c.902G>T	c.G902T	R301L
c.904C>A	c.C904A	H302N
c.904C>G	c.C904G	H302D
c.904C>T	c.C904T	H302Y
c.905A>T	c.A905T	H302L
c.907A>G	c.A907G	I303V
c.907A>T	c.A907T	I303F
c.908T>A	c.T908A	I303N
c.908T>C	c.T908C	I303T
c.908T>G	c.T908G	I303S
c.911G>A	c.G911A	S304N
c.911G>C	c.G911C	S304T
c.911G>T	c.G911T	S304I
c.916C>G	c.C916G	Q306E
c.917A>C	c.A917C	Q306P
c.917A>T	c.A917T	Q306L
c.919G>A	c.G919A	A307T
c.919G>C	c.G919C	A307P
c.919G>T	c.G919T	A307S
c.920C>A	c.C920A	A307D
c.920C>G	c.C920G	A307G
c.920C>T	c.C920T	A307V
c.922A>C	c.A922C	K308Q
c.922A>G	c.A922G	K308E
c.923A>G	c.A923G	K308R
c.923A>T	c.A923T	K308I
c.924A>T eller c.924A>C	c.A924T eller c.A924C	K308N
c.925G>A	c.G925A	A309T
c.925G>C	c.G925C	A309P
c.926C>A	c.C926A	A309D
c.926C>T	c.C926T	A309V
c.928C>A	c.C928A	L310I
c.928C>G	c.C928G	L310V
c.928C>T	c.C928T	L310F
c.931C>A	c.C931A	L311I
c.931C>G	c.C931G	L311V
c.934C>A	c.C934A	Q312K
c.934C>G	c.C934G	Q312E
c.935A>G	c.A935G	Q312R
c.935A>T	c.A935T	Q312L
c.936G>T eller c.936G>C	c.G936T eller c.G936C	Q312H
c.937G>T	c.G937T	D313Y
c.[937G>T; 1232G>A]	c.G937T/G1232A	D313Y/G411D
c.938A>G	c.A938G	D313G
c.938A>T	c.A938T	D313V
c.939T>A	c.T939A	D313E

Tabell 2: Tabell over mottakelighet overfor Galafold (migalastat)

Nukleotidendring (lang)	Nukleotidendring (kort)	Proteinsekvensendring
c.940A>G	c.A940G	K314E
c.941A>C	c.A941C	K314T
c.941A>T	c.A941T	K314M
c.942G>C	c.G942C	K314N
c.943G>A	c.G943A	D315N
c.943G>C	c.G943C	D315H
c.943G>T	c.G943T	D315Y
c.944A>C	c.A944C	D315A
c.944A>G	c.A944G	D315G
c.944A>T	c.A944T	D315V
c.946G>A	c.G946A	V316I
c.946G>C	c.G946C	V316L
c.947T>C	c.T947C	V316A
c.947T>G	c.T947G	V316G
c.949A>C	c.A949C	I317L
c.949A>G	c.A949G	I317V
c.950T>C	c.T950C	I317T
c.951T>G	c.T951G	I317M
c.952G>A	c.G952A	A318T
c.952G>C	c.G952C	A318P
c.953C>A	c.C953A	A318D
c.953C>T	c.C953T	A318V
c.955A>T	c.A955T	I319F
c.956T>C	c.T956C	I319T
c.957C>G	c.C957G	I319M
c.958A>C	c.A958C	N320H
c.959A>C	c.A959C	N320T
c.959A>G	c.A959G	N320S
c.959A>T	c.A959T	N320I
c.961C>A	c.C961A	Q321K
c.962A>G	c.A962G	Q321R
c.962A>T	c.A962T	Q321L
c.963G>C eller c.963G>T	c.G963C eller c.G963T	Q321H
c.964G>A	c.G964A	D322N
c.964G>C	c.G964C	D322H
c.965A>C	c.A965C	D322A
c.965A>T	c.A965T	D322V
c.966C>A eller c.966C>G	c.C966A eller c.C966G	D322E
c.967C>A	c.C967A	P323T
c.968C>G	c.C968G	P323R
c.970T>G	c.T970G	L324V
c.971T>G	c.T971G	L324W
c.973G>A	c.G973A	G325S
c.973G>C	c.G973C	G325R
c.973G>T	c.G973T	G325C
c.974G>C	c.G974C	G325A
c.974G>T	c.G974T	G325V
c.976A>C	c.A976C	K326Q
c.976A>G	c.A976G	K326E
c.977A>C	c.A977C	K326T

Tabell 2: Tabell over mottakelighet overfor Galafold (migalastat)

Nukleotidendring (lang)	Nukleotidendring (kort)	Proteinsekvensendring
c.977A>G	c.A977G	K326R
c.977A>T	c.A977T	K326M
c.978G>C eller c.978G>T	c.G978C eller c.G978T	K326N
c.979C>G	c.C979G	Q327E
c.980A>C	c.A980C	Q327P
c.980A>T	c.A980T	Q327L
c.981A>T eller c.981A>C	c.A981T eller c.A981C	Q327H
c.983G>C	c.G983C	G328A
c.985T>A	c.T985A	Y329N
c.985T>C	c.T985C	Y329H
c.985T>G	c.T985G	Y329D
c.986A>G	c.A986G	Y329C
c.986A>T	c.A986T	Y329F
c.988C>A	c.C988A	Q330K
c.988C>G	c.C988G	Q330E
c.989A>C	c.A989C	Q330P
c.989A>G	c.A989G	Q330R
c.990G>C	c.G990C	Q330H
c.991C>G	c.C991G	L331V
c.992T>A	c.T992A	L331H
c.992T>C	c.T992C	L331P
c.992T>G	c.T992G	L331R
c.994A>G	c.A994G	R332G
c.995G>C	c.G995C	R332T
c.995G>T	c.G995T	R332I
c.996A>T	c.A996T	R332S
c.997C>G	c.C997G	Q333E
c.998A>C	c.A998C	Q333P
c.998A>T	c.A998T	Q333L
c.1000G>C	c.G1000C	G334R
c.1001G>A	c.G1001A	G334E
c.1001G>T	c.G1001T	G334V
c.1003G>T	c.G1003T	D335Y
c.1004A>C	c.A1004C	D335A
c.1004A>G	c.A1004G	D335G
c.1004A>T	c.A1004T	D335V
c.1005C>G	c.C1005G	D335E
c.1006A>G	c.A1006G	N336D
c.1006A>T	c.A1006T	N336Y
c.1007A>C	c.A1007C	N336T
c.1007A>G	c.A1007G	N336S
c.1007A>T	c.A1007T	N336I
c.1009T>G	c.T1009G	F337V
c.1010T>A	c.T1010A	F337Y
c.1010T>C	c.T1010C	F337S
c.1010T>G	c.T1010G	F337C
c.1011T>A	c.T1011A	F337L
c.1012G>A	c.G1012A	E338K
c.1013A>C	c.A1013C	E338A
c.1013A>G	c.A1013G	E338G

Tabell 2: Tabell over mottakelighet overfor Galafold (migalastat)

Nukleotidendring (lang)	Nukleotidendring (kort)	Proteinsekvensendring
c.1013A>T	c.A1013T	E338V
c.1014A>T	c.A1014T	E338D
c.1015G>A	c.G1015A	V339M
c.1016T>A	c.T1016A	V339E
c.1016T>C	c.T1016C	V339A
c.1021G>C	c.G1021C	E341Q
c.1022A>C	c.A1022C	E341A
c.1027C>A	c.C1027A	P343T
c.1027C>G	c.C1027G	P343A
c.1027C>T	c.C1027T	P343S
c.1028C>T	c.C1028T	P343L
c.1030C>G	c.C1030G	L344V
c.1030C>T	c.C1030T	L344F
c.1031T>G	c.T1031G	L344R
c.1033T>C	c.T1033C	S345P
c.1036G>T	c.G1036T	G346C
c.1037G>A	c.G1037A	G346D
c.1037G>C	c.G1037C	G346A
c.1037G>T	c.G1037T	G346V
c.1039T>A	c.T1039A	L347I
c.1043C>A	c.C1043A	A348D
c.1046G>C	c.G1046C	W349S
c.1046G>T	c.G1046T	W349L
c.1047G>C	c.G1047C	W349C
c.1048G>A	c.G1048A	A350T
c.1048G>T	c.G1048T	A350S
c.1049C>G	c.C1049G	A350G
c.1049C>T	c.C1049T	A350V
c.1052T>A	c.T1052A	V351E
c.1052T>C	c.T1052C	V351A
c.1054G>A	c.G1054A	A352T
c.1054G>T	c.G1054T	A352S
c.1055C>G	c.C1055G	A352G
c.1055C>T	c.C1055T	A352V
c.1057A>T	c.A1057T	M353L
c.1058T>A	c.T1058A	M353K
c.1058T>C	c.T1058C	M353T
c.1061T>A	c.T1061A	I354K
c.1061T>G	c.T1061G	I354R
c.1063A>C	c.A1063C	N355H
c.1063A>G	c.A1063G	N355D
c.1063A>T	c.A1063T	N355Y
c.1064A>G	c.A1064G	N355S
c.1066C>G	c.C1066G	R356G
c.1066C>T	c.C1066T	R356W
c.1067G>A	c.G1067A	R356Q
c.1067G>C	c.G1067C	R356P
c.1067G>T	c.G1067T	R356L
c.1069C>G	c.C1069G	Q357E
c.1072G>C	c.G1072C	E358Q

Tabell 2: Tabell over mottakelighet overfor Galafold (migalastat)

Nukleotidendring (lang)	Nukleotidendring (kort)	Proteinsekvensendring
c.1073A>C	c.A1073C	E358A
c.1073A>G	c.A1073G	E358G
c.1074G>T eller c.1074G>C	c.G1074T eller c.G1074C	E358D
c.1075A>C	c.A1075C	I359L
c.1075A>G	c.A1075G	I359V
c.1075A>T	c.A1075T	I359F
c.1076T>A	c.T1076A	I359N
c.1076T>C	c.T1076C	I359T
c.1076T>G	c.T1076G	I359S
c.1078G>A	c.G1078A	G360S
c.1078G>C	c.G1078C	G360R
c.1078G>T	c.G1078T	G360C
c.1079G>A	c.G1079A	G360D
c.1079G>C	c.G1079C	G360A
c.1082G>A	c.G1082A	G361E
c.1082G>C	c.G1082C	G361A
c.1084C>A	c.C1084A	P362T
c.1084C>G	c.C1084G	P362A
c.1084C>T	c.C1084T	P362S
c.1085C>A	c.C1085A	P362H
c.1085C>G	c.C1085G	P362R
c.1085C>T	c.C1085T	P362L
c.1087C>A	c.C1087A	R363S
c.1087C>G	c.C1087G	R363G
c.1087C>T	c.C1087T	R363C
c.1088G>A	c.G1088A	R363H
c.1088G>T	c.G1088T	R363L
c.1090T>C	c.T1090C	S364P
c.1091C>G	c.C1091G	S364C
c.1093T>A	c.T1093A	Y365N
c.1093T>G	c.T1093G	Y365D
c.1094A>C	c.A1094C	Y365S
c.1094A>T	c.A1094T	Y365F
c.1096A>C	c.A1096C	T366P
c.1096A>T	c.A1096T	T366S
c.1097C>A	c.C1097A	T366N
c.1097C>T	c.C1097T	T366I
c.1099A>C	c.A1099C	I367L
c.1099A>T	c.A1099T	I367F
c.1101C>G	c.C1101G	I367M
c.1102G>A	c.G1102A	A368T
c.1102G>C	c.G1102C	A368P
c.1103C>G	c.C1103G	A368G
c.1105G>A	c.G1105A	V369I
c.1105G>C	c.G1105C	V369L
c.1105G>T	c.G1105T	V369F
c.1106T>C	c.T1106C	V369A
c.1106T>G	c.T1106G	V369G
c.1108G>A	c.G1108A	A370T
c.1108G>C	c.G1108C	A370P

Tabell 2: Tabell over mottakelighet overfor Galafold (migalastat)

Nukleotidendring (lang)	Nukleotidendring (kort)	Proteinsekvensendring
c.1109C>A	c.C1109A	A370D
c.1109C>G	c.C1109G	A370G
c.1109C>T	c.C1109T	A370V
c.1111T>A	c.T1111A	S371T
c.1112C>G	c.C1112G	S371C
c.1117G>A	c.G1117A	G373S
c.1117G>T	c.G1117T	G373C
c.1118G>C	c.G1118C	G373A
c.1120A>G	c.A1120G	K374E
c.1121A>C	c.A1121C	K374T
c.1121A>G	c.A1121G	K374R
c.1121A>T	c.A1121T	K374I
c.1123G>C	c.G1123C	G375R
c.1124G>A	c.G1124A	G375E
c.1124G>C	c.G1124C	G375A
c.1126G>A	c.G1126A	V376M
c.1126G>C	c.G1126C	V376L
c.1127T>A	c.T1127A	V376E
c.1127T>G	c.T1127G	V376G
c.1129G>A	c.G1129A	A377T
c.1129G>C	c.G1129C	A377P
c.1129G>T	c.G1129T	A377S
c.1130C>G	c.C1130G	A377G
c.1135A>G	c.A1135G	N379D
c.1136A>C	c.A1136C	N379T
c.1136A>T	c.A1136T	N379I
c.1137T>A	c.T1137A	N379K
c.1138C>A	c.C1138A	P380T
c.1138C>G	c.C1138G	P380A
c.1139C>A	c.C1139A	P380H
c.1139C>G	c.C1139G	P380R
c.1139C>T	c.C1139T	P380L
c.1142C>A	c.C1142A	A381D
c.1147T>A	c.T1147A	F383I
c.1148T>A	c.T1148A	F383Y
c.1148T>G	c.T1148G	F383C
c.1150A>T	c.A1150T	I384F
c.1151T>C	c.T1151C	I384T
c.1152C>G	c.C1152G	I384M
c.1153A>G	c.A1153G	T385A
c.1154C>T	c.C1154T	T385I
c.1156C>A	c.C1156A	Q386K
c.1157A>T	c.A1157T	Q386L
c.1158G>C	c.G1158C	Q386H
c.1159C>A	c.C1159A	L387I
c.1159C>T	c.C1159T	L387F
c.1160T>A	c.T1160A	L387H
c.1160T>G	c.T1160G	L387R
c.1162C>A	c.C1162A	L388I
c.1162C>G	c.C1162G	L388V

Tabell 2: Tabell over mottakelighet overfor Galafold (migalastat)

Nukleotidendring (lang)	Nukleotidendring (kort)	Proteinsekvensendring
c.1162C>T	c.C1162T	L388F
c.1163T>A	c.T1163A	L388H
c.1163T>G	c.T1163G	L388R
c.1168G>A	c.G1168A	V390M
c.1171A>C	c.A1171C	K391Q
c.1171A>G	c.A1171G	K391E
c.1172A>C	c.A1172C	K391T
c.1172A>G	c.A1172G	K391R
c.1172A>T	c.A1172T	K391I
c.1173A>T	c.A1173T	K391N
c.1174A>G	c.A1174G	R392G
c.1174A>T	c.A1174T	R392W
c.1175G>A	c.G1175A	R392K
c.1175G>C	c.G1175C	R392T
c.1175G>T	c.G1175T	R392M
c.1177A>C	c.A1177C	K393Q
c.1177A>G	c.A1177G	K393E
c.1178A>C	c.A1178C	K393T
c.1179G>C	c.G1179C	K393N
c.1180C>A	c.C1180A	L394I
c.1181T>A	c.T1181A	L394Q
c.1181T>C	c.T1181C	L394P
c.1181T>G	c.T1181G	L394R
c.1183G>C	c.G1183C	G395R
c.1184G>A	c.G1184A	G395E
c.1184G>C	c.G1184C	G395A
c.1186T>A	c.T1186A	F396I
c.1186T>G	c.T1186G	F396V
c.1187T>G	c.T1187G	F396C
c.1188C>G	c.C1188G	F396L
c.1189T>A	c.T1189A	Y397N
c.1189T>C	c.T1189C	Y397H
c.1190A>C	c.A1190C	Y397S
c.1190A>G	c.A1190G	Y397C
c.1190A>T	c.A1190T	Y397F
c.1192G>A	c.G1192A	E398K
c.1192G>C	c.G1192C	E398Q
c.1193A>G	c.A1193G	E398G
c.1195T>A	c.T1195A	W399R
c.1195T>G	c.T1195G	W399G
c.1198A>C	c.A1198C	T400P
c.1198A>G	c.A1198G	T400A
c.1198A>T	c.A1198T	T400S
c.1199C>A	c.C1199A	T400N
c.1199C>T	c.C1199T	T400I
c.1201T>A	c.T1201A	S401T
c.1201T>G	c.T1201G	S401A
c.1202_1203insGACTTC	c.1202_1203insGACTTC	p.T400_S401dup

Tabell 2: Tabell over mottakelighet overfor Galafold (migalastat)

Nukleotidendring (lang)	Nukleotidendring (kort)	Proteinsekvensendring
c.1202C>T	c.C1202T	S401L
c.1204A>G	c.A1204G	R402G
c.1204A>T	c.A1204T	R402W
c.1205G>C	c.G1205C	R402T
c.1205G>T	c.G1205T	R402M
c.1206G>C	c.G1206C	R402S
c.1207T>G	c.T1207G	L403V
c.1208T>C	c.T1208C	L403S
c.1209A>T	c.A1209T	L403F
c.1210A>G	c.A1210G	R404G
c.1211G>A	c.G1211A	R404K
c.1211G>C	c.G1211C	R404T
c.1211G>T	c.G1211T	R404I
c.1212A>T	c.A1212T	R404S
c.1213A>G	c.A1213G	S405G
c.1216C>G	c.C1216G	H406D
c.1217A>T	c.A1217T	H406L
c.1218C>G	c.C1218G	H406Q
c.1219A>T	c.A1219T	I407L
c.1220T>C	c.T1220C	I407T
c.1221A>G	c.A1221G	I407M
c.1222A>C	c.A1222C	N408H
c.1222A>G	c.A1222G	N408D
c.1222A>T	c.A1222T	N408Y
c.1223A>C	c.A1223C	N408T
c.1225C>A	c.C1225A	P409T
c.1225C>G	c.C1225G	P409A
c.1225C>T	c.C1225T	P409S
c.1226C>T	c.C1226T	P409L
c.1228A>G	c.A1228G	T410A
c.1228A>T	c.A1228T	T410S
c.1229C>T	c.C1229T	T410I
c.1231G>A	c.G1231A	G411S
c.1231G>T	c.G1231T	G411C
c.1232G>A	c.G1232A	G411D
c.1232G>C	c.G1232C	G411A
c.1232G>T	c.G1232T	G411V
c.1234A>C	c.A1234C	T412P
c.1234A>G	c.A1234G	T412A
c.1234A>T	c.A1234T	T412S
c.1235C>A	c.C1235A	T412N
c.1235C>T	c.C1235T	T412I
c.1237G>A	c.G1237A	V413I
c.1237G>T	c.G1237T	V413F
c.1238T>G	c.T1238G	V413G
c.1240T>G	c.T1240G	L414V
c.1242G>C	c.G1242C	L414F
c.1243C>A	c.C1243A	L415I
c.1244T>A	c.T1244A	L415H
c.1246C>G	c.C1246G	Q416E

Tabell 2: Tabell over mottakelighet overfor Galafold (migalastat)

Nukleotidendring (lang)	Nukleotidendring (kort)	Proteinsekvensendring
c.1247A>T	c.A1247T	Q416L
c.1248G>C	c.G1248C	Q416H
c.1249C>A	c.C1249A	L417I
c.1252G>A	c.G1252A	E418K
c.1252G>C	c.G1252C	E418Q
c.1253A>C	c.A1253C	E418A
c.1253A>G	c.A1253G	E418G
c.1254A>T	c.A1254T	E418D
c.1255A>G	c.A1255G	N419D
c.1255A>T	c.A1255T	N419Y
c.1256A>C	c.A1256C	N419T
c.1256A>G	c.A1256G	N419S
c.1256A>T	c.A1256T	N419I
c.1258A>C	c.A1258C	T420P
c.1258A>T	c.A1258T	T420S
c.1259C>A	c.C1259A	T420K
c.1259C>G	c.C1259G	T420R
c.1261A>G	c.A1261G	M421V
c.1261A>T	c.A1261T	M421L
c.1262T>A	c.T1262A	M421K
c.1262T>C	c.T1262C	M421T
c.1262T>G	c.T1262G	M421R
c.1263G>C	c.G1263C	M421I
c.1265A>C	c.A1265C	Q422P
c.1267A>T	c.A1267T	M423L
c.1268T>A	c.T1268A	M423K
c.1268T>C	c.T1268C	M423T
c.1269G>C	c.G1269C	M423I
c.1271C>T	c.C1271T	S424L
c.1275A>C	c.A1275C	L425F
c.1279G>A	c.G1279A	D427N
c.1286T>G	c.T1286G	L429R

Farmakodynamiske effekter

I farmakodynamiske fase 2-studier førte behandling med Galafold generelt til økt endogen alfa-Gal A-aktivitet i hvite blodceller, samt i huden og nyrene hos flesteparten av pasientene. Hos pasienter med mottakelige mutasjoner hadde GL-3-nivået i urin og i interstitielle kapillærer i nyrene en tendens til å avta.

Klinisk effekt og sikkerhet

Klinisk effekt og sikkerhet av Galafold er evaluert i to faser av 3 pivotale kliniske studier og i to åpne, kliniske forlengelsesstudier (OLE) . Alle pasientene fikk den anbefalte dosen på 123 mg Galafold annenhver dag.

Den første fase 3 klinisk studie (ATTRACT) var en randomisert, åpen, aktiv komparatorstudie som sammenlignet effekt og sikkerhet av Galafold med enzymerstatningsterapi (ERT) (agalsidase beta, agalsidase alfa) hos 52 mannlige og kvinnelige pasienter med Fabrys sykdom som fikk enzymerstatningsterapi før opptak i klinisk studie, og som hadde mottakelige mutasjoner (klinisk studie med ERT-erfarne). Den kliniske studien ble inndelt i to perioder. I løpet av den første perioden (18 måneder) ble

ERT-erfarne pasienter randomisert til å bytte fra ERT til Galafold eller fortsette med ERT. Den andre perioden var en valgfri 12-måneders åpen forlengelse hvor alle pasientene mottok Galafold.

Den andre fase 3 klinisk studie (FACETS) var en 6-måneders randomisert, dobbeltblind placebokontrollert studie (ut måned 6) med en 18-måneders åpen periode for å evaluere effekt og sikkerhet av Galafold hos 50 mannlige og kvinnelige pasienter med Fabrys sykdom som var naive for ERT, eller som tidligere hadde stått på ERT og hadde holdt opp i minst 6 måneder, og som hadde mottakelige mutasjoner (studie med ERT-naive).

Den første OLE- kliniske studien (AT1001-041) inkluderte pasienter fra fase 2- og fase 3-studier og er fullført. Gjennomsnittlig omfang av eksponering overfor markedsført dose av migalaset 123 mg QOD hos pasienter som fullførte studie AT1001-041, var 3,57 ($\pm 1,23$) år (n=85). Maksimal eksponering var 5,6 år.

Den andre OLE-kliniske studien (AT1001-042) inkluderte enten pasienter som ble overført fra OLE-studien AT101-041 eller som kom direkte fra fase 3-studien ATTRACT. Gjennomsnittlig eksponeringsomfang for den merkede dosen med Galafold 123 mg QOD hos pasienter i denne studien var 32,3 ($\pm 12,3$) måneder (n=82). Maksimal eksponering var 51,9 måneder.

Nyrefunksjon

I den kliniske studien med ERT-erfarne forble nyrefunksjonen stabil i opptil 18 måneder med behandling med Galafold. Gjennomsnittlig årlig endringsrate for $eGFR_{CKD-EPI}$ var -0,40 ml/min/1,73 m² (95 % KI: -2,272, 1,478; n=34) i Galafold-gruppen sammenlignet med -1,03 ml/min/1,73 m² (95 % KI: -3,636, 1,575; n=18) i ERT-gruppen. Gjennomsnittlig årlig endringsrate fra baseline for $eGFR_{CKD-EPI}$ i pasienter behandlet i 30 måneder med Galafold var -1,72 ml/min/1,73 m² (95 % KI: -2,653, -0,782; n=31).

I den kliniske studien med ERT-naive og den åpne forlengelsesstudien forble nyrefunksjonen stabil i 3 år med behandling med Galafold. Etter gjennomsnittlig 3,4 års behandling var gjennomsnittlig årlig endringsrate for $eGFR_{CKD-EPI}$ -0,74 ml/min/1,73 m² (95 % KI: -1,89, 0,40; n=41). Det ble ikke observert klinisk signifikante forskjeller i løpet av den første placebokontrollerte perioden på 6 måneder.

Data for den årlige endringsraten for $eGFR_{CKD-EPI}$ ble samlet for ERT-naive deltakere og ERT-erfarne deltakere med mottakelige mutasjoner: resultatene viste en varighet på nyrestabiliseringen på opptil 8,6 år i årlig endringsrate. Etter en gjennomsnittlig varighet på 5,2 år hadde ERT-naive pasienter en årlig endringsrate fra baseline på -1,71 ml/min/1,73 m² (95 % KI: -2,83, -0,60; n=47). Etter en gjennomsnittlig varighet på 4,3 år hadde ERT-erfarne pasienter en gjennomsnittlig årlig endringsrate fra baseline på -1,78 ml/min/1,73 m² (95 % CI: -3,76, 0,20; n=49).

Indeksert venstre ventrikelmasse (LVMI)

I den kliniske studien med ERT-erfarne etter 18 måneders behandling med Galafold var det en statistisk signifikant reduksjon i LVMI ($p < 0,05$). Baseline-verdiene var 95,3 g/m² for Galafold-armen og 92,9 g/m² for ERT-armen og gjennomsnittlig endring fra baseline i LVMI ved måned 18 var -6,6 (95 % KI: -11,0, -2,1; n=31) for Galafold og -2,0 (95 % KI: -11,0, 7,0; n=13) for ERT. Endringen i LVMI (g/m²) fra baseline til måned 18 hos pasienter med venstre ventrikel hypertrofi (kvinner med baseline LVMI > 95 g/m² og menn med baseline LVMI > 115 g/m²) var -8,4 (95 % KI: -15,7, 2,6; n=13) for Galafold 4,5 (95 % KI: -10,7, 18,4; n=5) for ERT. Etter 30 måneders behandling med Galafold, var gjennomsnittlig endring fra baseline i LVMI -3,8 (95 % KI: -8,9, 1,3; n=28) og gjennomsnittlig endring fra baseline i LVMI i pasienter med venstre ventrikel hypertrofi ved baseline var -10,0 (95 % KI: -16,6, -3,3; n=10).

I den kliniske studien med ERT-naive førte Galafold til en statistisk signifikant reduksjon i LVMI ($p < 0,05$). Gjennomsnittlig endring i LVMI fra baseline etter 18 til 24 måneder var -7,7 (95 % KI: -15,4, -0,01; n=27). Etter oppfølging i den åpne forlengelsesstudien var gjennomsnittlig endring i LVMI fra baseline etter 36 måneder -8,3 (95 % KI: -17,1, 0,4; n=25) og ved måned 48-9,1 (95 % KI: -20,3, 2,0; n= 18). Gjennomsnittlig endring i LVMI fra baseline etter 18 til 24 måneder hos pasienter med venstre ventrikel hypertrofi ved baseline (kvinner med baseline-LVMI på > 95 g/m² eller menn med baseline-LVMI på > 115 g/m²) var -18,6 (95 % KI: -38,2, 1,0; n=8). Etter oppfølging i den åpne forlengelsesstudien var gjennomsnittlig endring

i LVMi fra baseline ved måned 36-30,0 (95 % KI: -57,9, -2,2; n= 4) og ved måned 48 33,1 (95 % KI -60,9, -5,4; n=4) hos pasienter med venstre ventrikkel hypertrofi ved baseline. Det ble ikke observert klinisk signifikante forskjeller i LVMi i løpet av den første placebokontrollerte perioden på 6 måneder.

I de ERT-erfarne og ERT-naive kliniske studiene, etter oppfølging i OLE-studien (AT1001-042), var gjennomsnittlig endring i LVMi fra baseline i AT1001-042 henholdsvis 1,2 g/m² (95 % KI :-5,3, 7,7; n=15) og -5,6 g/m² (95 % KI :-28,5, 17,2; n=4), for pasienter behandlet med Galafold i gjennomsnittlig 2,4 og 2,9 år (henholdsvis opptil 4,0 og 4,3 år).

Sykdomssubstrat

I den kliniske studien med ERT-erfarne økte plasma lyso-Gb₃-nivåene svakt men forble lave hos pasienter med mottakelige mutasjoner behandlet med Galafold i 30 måneder under studiens varighet. Plasma lyso-Gb₃-nivåene forble også lave hos pasienter på ERT i opptil 18 måneder.

I den kliniske studien med ERT-naive viste Galafold statistisk signifikant reduksjon i plasma lyso-Gb₃-konsentrasjoner og GL-3-inkludjoner i interstitielle kapillærer i nyrene hos pasienter med mottakelige mutasjoner. Pasienter som ble randomisert til Galafold i fase 1 viste statistisk signifikant større reduksjon ($\pm$ SEM) i gjennomsnittlig GL-3-avleiring i interstitielle kapillærer ($-0,25 \pm 0,10$, -39 %) ved måned 6, sammenlignet med placebo ($+0,07 \pm 0,13$, +14 %) ($p=0,008$). Pasienter randomisert til placebo i fase 1 og som byttet til Galafold ved måned 6 (fase 2) viste også statistisk signifikant reduksjon i interstitielle kapillære GL-3-inkludjoner ved måned 12 ($-0,33 \pm 0,15$, -58 %) ($p=0,014$). Kvalitative reduksjoner i GL-3-nivåene ble observert i flere nyrecelletyper: henholdsvis podocytt, mesangialceller og glomerulære endotelceller i løpet av 12 måneders behandling med Galafold.

Sammensatte kliniske resultater

I den kliniske studien med ERT-erfarne viste en analyse av sammensatte kliniske endepunkter, bestående av nyre-, hjerte- og cerebrovaskulære hendelser eller død at frekvensen av hendelser som ble observert i behandlingsgruppen med Galafold var 29 % sammenlignet med 44 % i ERT-gruppen over 18 måneder. Frekvensen av hendelser hos pasienter behandlet med Galafold over 30 måneder (32 %) var tilsvarende for 18-månedersperioden.

Pasientrapporterte resultater - vurderingsskala for gastrointestinale symptomer

Analyser av vurderingsskalaen for gastrointestinale symptomer i den kliniske studien med ERT-naive viste at behandling med Galafold var assosiert med statistisk signifikant ($p < 0,05$) forbedring fra baseline til måned 6 sammenlignet med placebo når det gjelder diaré, og når det gjelder refluks hos pasienter med symptomer ved baseline. I løpet av den åpne forlengelsen ble det observert statistisk signifikante ($p < 0,05$) forbedringer fra baseline når det gjelder diaré og fordøyelsesproblemer med en tendens til forbedring når det gjelder konstipasjon.

Pediatrisk populasjon

I AT1001-020-studien, en 1-års fase 3b, åpen, ikke-kontrollert, multisenter studie ble sikkerheten, farmakokinetikk, farmakodynamikk og effekten på migalastatsbehandling evaluert hos 21 ungdom (12 til < 18 år, og som veier over 45 kg) med Fabrys sykdom og som har mottakelige GLA-mutasjoner. Pasienter var enten naive for enzymerstatningsterapi (ERT) eller hadde avsluttet ERT minst 14 dager før screening. Det gjennomsnittlige antall år siden diagnose av Fabrys sykdom var 9,6 ($\pm 4,25$) år.

Ved 1 år var effektresultatene hos ungdom på tilsvarende doseringsregimet som hos voksne, i samsvar med resultater hos voksne for nyre-, hjerte- og farmakodynamikk samt respons til pasientrapporterte resultater. Den generelle gjennomsnittlige (SD) endringen fra baseline i eGFR var -1,6 (15,4) ml/min/1,73 m² (n=19). Den generelle gjennomsnittlige (SD) endringen fra baseline for LVMi var -3,9 (13,5) g/m² (n=18). LVMi minsket hos 10 pasienter og økte hos 8 pasienter, men alle pasienter forble innen normale grenser ved 12 måneder. Baseline plasma lyso-Gb₃ var 12,00 ng/ml og den generelle gjennomsnittlige (SD) endringen fra baseline i plasma lyso-Gb₃ var -0,06 (32,9) (n=19). En reduksjon i plasma lyso-Gb₃ fra baseline ble observert

hos ERT-naïve pasienter (median -2,23 ng/ml, n=9) og nivåer forble generelt stabile hos pasienter som opplevde ERT (median 0,54 ng/ml, n=10). Det var ingen merkbare endringer i pasient-rapporterte resultater.

Det europeiske legemiddelkontoret (The European Medicines Agency) har utsatt forpliktelsen til å presentere resultater fra studier med Galafold i en eller flere undergrupper av den pediatriske populasjonen ved behandling av Fabrys sykdom (se pkt. 4.2 for informasjon vedrørende pediatrik bruk).

5.2 Farmakokinetiske egenskaper

Absorpsjon

Den absolutte biotilgjengeligheten (AUC) av en oral enkeltdose på 150 mg migalastathydroklorid eller en enkeltdose på 150 mg som administreres intravenøst i løpet av 2 timer var omtrent 75 %. Etter en oral enkeltdose på 150 mg migalastathydrokloridoppløsning var tid til maksimal plasmakonsentrasjon omtrent 3 timer. Migalastateksponering i plasma ($AUC_{0-\infty}$) og C_{maks} viste en doseproporsjonal økning ved orale doser migalastathydroklorid fra 50 mg til 1250 mg hos voksne.

Administrering av migalastat sammen med et fettrikt måltid, eller 1 time før et fettrikt eller lett måltid, eller 1 time etter et lett måltid, førte til en signifikant reduksjon i gjennomsnittlig total migalastateksponering ($AUC_{0-\infty}$) på 37 % til 42 %, og reduksjon i gjennomsnittlig maksimal migalastateksponering (C_{maks}) på 15 % til 40 %, sammenlignet med administrering på tom mage (se pkt. 4.2).

Sammenlignet med inntak av en enkelt dose migalastat med vann, resulterte inntak med kaffe som inneholder ca. 190 mg koffein i en signifikant reduksjon i systemisk eksponering for migalastat (gjennomsnittlig reduksjon i $AUC_{0-\infty}$ på 55 % og gjennomsnittlig reduksjon i C_{max} på 60 %). Absorpsjonshastigheten (t_{max}) av migalastat ble ikke påvirket av administrering av koffein sammenlignet med vann. Ingen effekt ble observert når migalastat ble tatt med naturlige (sukrose) og kunstige (aspartam eller acesulfam K) søtningsmidler (se pkt. 4.2 og 4.5).

Distribusjon

Etter økende orale enkeltdoser (25 – 675 mg migalastat hydroklorid) hos friske frivillige varierte migalastats distribusjonsvolum (V_z/F) fra 77 til 133 liter, noe som viser at distribusjonen til vev er god og er større enn kroppens totale vanninnhold (42 liter). Det var ingen detekterbar plasmaproteinbinding etter administrering av [^{14}C]-migalastathydroklorid i konsentrasjonsområdet mellom 1 og 100 μM .

Biotransformasjon

Basert på *in vivo*-data er migalastat et substrat for UGT, som utgjør en mindre eliminasjonsvei. Migalastat er ikke et substrat for P-glykoprotein (P-gP) *in vitro*, og det vurderes som usannsynlig at migalastat er utsatt for legemiddelinteraksjon med cytokrom P450. En farmakokinetisk studie hos friske frivillige menn som fikk 150 mg [^{14}C]-migalastathydroklorid viste at 99 % av den radiomerkede dosen som ble funnet igjen i plasma besto av uendret migalastat (77 %) og 3 dehydrogenerte O-glukuronidkonjugerte metabolitter, M1 til M3 (13 %). Omtrent 9 % av den totale radioaktivitet ble ikke gjort rede for.

Eliminasjon

En farmakokinetisk studie hos friske frivillige menn som fikk 150 mg [^{14}C]-migalastathydroklorid viste at omtrent 77 % av den radiomerkede dosen ble funnet igjen i urin, hvorav 55 % ble skilt ut som uendret migalastat og 5 % som kombinerte metabolitter M1, M2 og M3. Rundt 3 % av den totale radioaktiviteten i prøvene var ubestemte bestanddeler. Omtrent 20 % av den totale radiomerkede dosen ble skilt ut i feces med uendret migalastat som eneste målte komponent.

Etter økende orale enkeltdoser (25–675 mg migalastathydroklorid) ble det ikke funnet noen tendenser når det gjelder clearance CL/F. Ved dosen på 150 mg var CL/F omtrent 11 til 14 l/t. Etter administrering av de samme dosene varierte gjennomsnittlig eliminasjonshalveringstid ($t_{1/2}$) fra omtrent 3 til 5 timer.

Spesielle populasjoner

Pasienter med nedsatt nyrefunksjon

Galafold er ikke undersøkt hos pasienter med Fabrys sykdom som har en GFR under 30 ml/min/1,73 m². I en enkeltdosestudie med Galafold hos personer uten Fabrys sykdom, men med varierende grad av nedsatt nyrefunksjon, ble eksponeringen 4,3 ganger større hos personer med alvorlig nedsatt nyrefunksjon (GFR < 30 ml/min/1,73 m²).

Pasienter med nedsatt leverfunksjon

Ingen studier er utført hos personer med nedsatt leverfunksjon. Basert på metabolismen og eliminasjonsveiene forventes det ikke at nedsatt leverfunksjon vil påvirke farmakokinetikken til migalastat.

Eldre (> 65 år)

Kliniske studier med Galafold har inkludert et lite antall pasienter i alderen 65 år og eldre. Effekten av alder ble evaluert i en populasjonsfarmakokinetisk analyse av plasmaclearance av migalastat i den ERT-naive studiepopulasjonen. Forskjellen i clearance mellom Fabrypasienter ≥ 65 år og de < 65 år var 20 %, noe som ikke ble betraktet som klinisk signifikant.

Pediatrisk populasjon

Migalastats farmakokinetikk ble karakterisert hos 20 ungdom (12 til <18 år og 45 kg og over) med Fabrys sykdom som mottok det samme anbefalte doseringsregimet som voksne (123 mg migalastat kapsel annenhver dag) i en åpen fase 3b-studie (AT1001-020).

Vurdering av eksponeringsbioekvivalens ble simulert hos ungdom (12 til <18 år) som var 45 kg og over og som fikk migalastat 123 mg én gang annenhver dag sammenlignet med voksne som fikk det samme doseringsregimet. Modellderivert AUC_{tau} hos ungdom (12 til 18 år) var lik eksponeringer hos voksne.

Kjønn

Migalastats farmakokinetiske egenskaper var ikke signifikant forskjellige mellom kvinner og menn, verken hos friske frivillige eller hos pasienter med Fabrys sykdom.

5.3 Prekliniske sikkerhetsdata

Prekliniske data indikerer ingen spesiell fare for mennesker basert på studier av enkeltdoser og gjentatt dosering i forbindelse med migalastatbehandling, med unntak av forbigående og fullt reversibel infertilitet hos hannrotter. Infertiliteten i forbindelse med migalastatbehandling ble rapportert ved klinisk relevante eksponeringer. Full reversibilitet ble sett 4 uker etter seponering av behandling. Lignende resultater er registrert preklinisk etter behandling med andre iminosakkarider. I studien av embryoføtal toksisitet hos kanin ble funn som embryoføtal død, en reduksjon i gjennomsnittlig fostervekt, forsinket bendannelse og en liten økning i insidensen av mindre skjelettmisdannelser kun sett ved doser som var forbundet med maternal toksisitet.

I en studie av karsinogenisitet hos rotter over 104 uker ble det sett en økt insidens av adenom i cellene i de Langerhanske øyer hos hannrotter ved et dosenivå som var 19 ganger høyere enn eksponeringen (AUC) ved klinisk effektiv dose. Dette er en vanlig spontan tumor hos hannrotter føret *ad libitum*. Når det ikke foreligger lignende funn hos hunnrotter, ingen funn i de utførte gentoksisitetstestene eller i karsinogenitetsstudien med Tg.rasH2-mus, og ingen pre-neoplastiske funn i pankreas hos gnagere eller aper, vurderes denne observasjonen hos hannrotter til ikke å være relatert til behandlingen. Relevansen for mennesker er ikke kjent.

6. FARMASØYTISKE OPPLYSNINGER

6.1 Hjelpestoffer

Kapselinnhold

Stivelse, pregelatinisert (mais)
Magnesiumstearat

Kapselskall

Gelatin
Titandioksid (E171)
Indigokarmin (E132)

Blekk

Skjellakk
Jernoksid, svart
Kaliumhydroksid

6.2 Uforlikeligheter

Ikke relevant.

6.3 Holdbarhet

4 år

6.4 Oppbevaringsbetingelser

Dette legemidlet krever ingen spesielle oppbevaringsbetingelser vedrørende temperatur. Oppbevares i originalpakningen for å beskytte mot fuktighet.

6.5 Emballasje (type og innhold)

PVC / PCTFE / PVC / Al-blisterpakning.
Pakningsstørrelse på 14 kapsler.

6.6 Spesielle forholdsregler for destruksjon

Ikke anvendt legemiddel samt avfall bør destrueres i overensstemmelse med lokale krav.

7. INNEHAVER AV MARKEDSFØRINGSTILLATELSEN

Amicus Therapeutics Europe Limited
Block 1, Blanchardstown Corporate Park
Ballycoolin Road
Blanchardstown, Dublin
D15 AKK1
Irland
Tlf: +353 (0) 1 588 0836
Faks: +353 (0) 1 588 6851
e-post: info@amicusrx.co.uk

8. MARKEDSFØRINGSTILLATELSESNUMMER (NUMRE)

EU/1/15/1082/001

9. DATO FOR FØRSTE MARKEDSFØRINGSTILLATELSE/SISTE FORNYELSE

Dato for første markedsføringstillatelse: 26. mai 2016

Dato for siste fornyelse: 11. februar 2021

10. OPPDATERINGSDATO

Detaljert informasjon om dette legemidlet er tilgjengelig på nettstedet til Det europeiske legemiddelkontoret (The European Medicines Agency) <http://www.ema.europa.eu>.

VEDLEGG II

- A. TILVIRKER(E) ANSVARLIG FOR BATCH RELEASE**
- B. VILKÅR ELLER RESTRIKSJONER VEDRØRENDE
LEVERANSE OG BRUK**
- C. ANDRE VILKÅR OG KRAV TIL
MARKEDSFØRINGSTILLATELSEN**
- D. VILKÅR ELLER RESTRIKSJONER VEDRØRENDE SIKKER OG
EFFEKTIV BRUK AV LEGEMIDLET**

A. TILVIRKER(E) ANSVARLIG FOR BATCH RELEASE

Navn og adresse til tilvirker ansvarlig for batch release

Almac Pharma Services (Ireland) Limited
Finnabair Industrial Estate
Dundalk, Co. Louth
A91 P9KD
Irland

B. VILKÅR ELLER RESTRIKSJONER VEDRØRENDE LEVERANSE OG BRUK

Legemiddel underlagt begrenset forskrivning (se Vedlegg I, Preparatomtale, pkt. 4.2).

C. ANDRE VILKÅR OG KRAV TIL MARKEDSFØRINGSTILLATELSEN

- **Periodiske sikkerhetsoppdateringsrapporter (PSUR-er)**

Kravene for innsendelse av periodiske sikkerhetsoppdateringsrapporter (PSUR-er) for dette legemidlet er angitt i EURD-listen (European Union Reference Date list), som gjort rede for i Artikkel 107c(7) av direktiv 2001/83/EF og i enhver oppdatering av EURD-listen som publiseres på nettstedet til Det europeiske legemiddelkontoret (the European Medicines Agency).

D. VILKÅR ELLER RESTRIKSJONER VEDRØRENDE SIKKER OG EFFEKTIV BRUK AV LEGEMIDLET

- **Risikohåndteringsplan (RMP)**

Innehaver av markedsføringstillatelsen skal gjennomføre de nødvendige aktiviteter og intervensjoner vedrørende legemiddelovervåkning spesifisert i godkjent RMP presentert i Modul 1.8.2 i markedsføringstillatelsen samt enhver godkjent påfølgende oppdatering av RMP.

En oppdatert RMP skal sendes inn:

- på forespørsel fra Det europeiske legemiddelkontoret (the European Medicines Agency);
- når risikohåndteringssystemet er modifisert, spesielt som resultat av at det fremkommer ny informasjon som kan lede til en betydelig endring i nytte/risiko profilen eller som resultat av at en viktig milepel (legemiddelovervåkning eller risikominimering) er nådd.

VEDLEGG III
MERKING OG PAKNINGSVEDLEGG

A. MERKING

OPPLYSNINGER SOM SKAL ANGIS PÅ YTRE EMBALLASJE

YTTEREMBALLASJE

1. LEGEMIDLETS NAVN

Galafold 123 mg harde kapsler
migalastat

2. DEKLARASJON AV VIRKESTOFF(ER)

Hver kapsel inneholder migalastathydroklorid tilsvarende 123 mg migalastat.

3. LISTE OVER HJELPESTOFFER

4. LEGEMIDDELFORM OG INNHOLD (PAKNINGSSTØRRELSE)

hard kapsel

14 harde kapsler

5. ADMINISTRASJONSMÅTE OG VEI(ER)

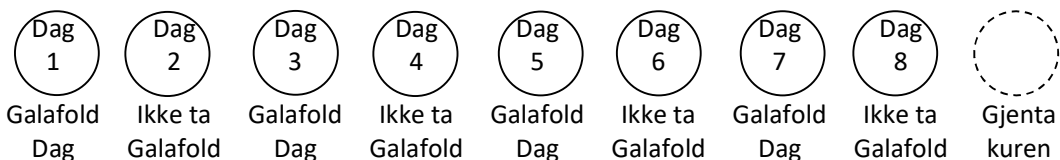
Ikke innta mat eller koffein minst 2 timer før og 2 timer etter at du har tatt legemiddelet for å gi minst 4 timers faste. Tas til samme tid hver dag.

Svelges hele. Skal ikke deles, knuses eller tygges.

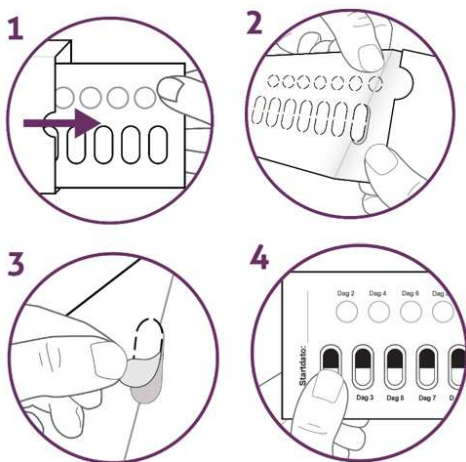
Les pakningsvedlegget før bruk.

Oral bruk.

Ta Galafold-kapselen annenhver dag og trykk ut den perforerte sirkelen på blisterpakningen de dagene du ikke tar Galafold.



Slik tar du ut en kapsel



1. TRYKK og hold på den lilla fliken, og DRA ut blisterpakningen på høyre side (figur 1). Brett ut blisterpakningen.
2. Snu blisterpakningen slik at du ser baksiden av kortet. BØY blisterpakningen (figur 2) for å løfte opp perforeringene.
3. FJERN den ovale perforerte pappen (figur 3).
4. SNU blisterpakningen slik at du ser fremsiden av pakningen. Trykk ut kapselen (figur 4).

For tilgang til pakningsvedlegget, skann koden.



+ www.galafoldsmpc.co.uk

6. ADVARSEL OM AT LEGEMIDLET SKAL OPPBEVARES UTILGJENGELIG FOR BARN

Oppbevares utilgjengelig for barn.

7. EVENTUELLE ANDRE SPESIELLE ADVARSLER

8. UTLØPSDATO

EXP

9. OPPBEVARINGSBETINGELSER

Oppbevares i originalpakningen for å beskytte mot fuktighet.

10. EVENTUELLE SPESIELLE FORHOLDSREGLER VED DESTRUKSJON AV UBRUKTE LEGEMIDLER ELLER AVFALL

11. NAVN OG ADRESSE PÅ INNEHAVER AV MARKEDSFØRINGSTILLATELSEN

Amicus Therapeutics Europe Limited
Block 1, Blanchardstown Corporate Park
Ballycoolin Road
Blanchardstown, Dublin
D15 AKK1
Irland

12. MARKEDSFØRINGSTILLATELSESNUMMER(NUMRE)

EU/1/15/1082/001

13. PRODUKSJONSNUMMER

Lot

14. GENERELL KLASSIFIKASJON FOR UTLEVERING**15. BRUKSANVISNING****16. INFORMASJON PÅ BLINDESKRIFT**

galafold 123 mg harde kapsler

17. SIKKERHETSANORDNING (UNIK IDENTITET) – TODIMENSJONAL STREKKODE

Todimensjonal strekkode, inkludert unik identitet

18. SIKKERHETSANORDNING (UNIK IDENTITET) – I ET FORMAT LESBART FOR MENNESKER

PC
SN
NN

MINSTEKRAV TIL OPPLYSNINGER SOM SKAL ANGIS PÅ BLISTER ELLER STRIP**BLISTERPAKNING****1. LEGEMIDLETS NAVN**

Galafold 123 mg harde kapsler
migalastat

2. NAVN PÅ INNEHAVEREN AV MARKEDSFØRINGSTILLATELSEN

Amicus Therapeutics Europe Limited

3. UTLØPSDATO

EXP

4. PRODUKSJONSNUMMER

Lot

5. ANNET

Se pakningsvedlegget for ytterligere instruksjon.

De perforerte sirklene trykkes ut de dagene du ikke tar Galafold.

Dag 2	Dag 4	Dag 6	Dag 8	Dag 10	Dag 12	Dag 14	Dag 16	Dag 18	Dag 20	Dag 22	Dag 24	Dag 26	Dag 28
☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐
Dag 1	Dag 3	Dag 5	Dag 7	Dag 9	Dag 11	Dag 13	Dag 15	Dag 17	Dag 19	Dag 21	Dag 23	Dag 25	Dag 27

Galafold skal tas annenhver dag.

Startdato:

**MINSTEKRAV TIL OPPLYSNINGER SOM SKAL ANGIS PÅ GJENNOMTRYKKSPAKNINGER
(BLISTER)**

BLISTERFOLIE

1. LEGEMIDLETS NAVN

2. NAVN PÅ INNEHAVEREN AV MARKEDSFØRINGSTILLATELSEN

3. UTLØPSDATO

4. PRODUKSJONSNUMMER

Lot

5. ANNET

B. PAKNINGSVEDLEGG

Pakningsvedlegg: Informasjon til pasienten

Galafold 123 mg harde kapsler migalastat

Les nøye gjennom dette pakningsvedlegget før du begynner å bruke dette legemidlet. Det inneholder informasjon som er viktig for deg.

- Ta vare på dette pakningsvedlegget. Du kan få behov for å lese det igjen.
- Spør lege, apotek eller sykepleier hvis du har flere spørsmål eller trenger mer informasjon.
- Dette legemidlet er skrevet ut kun til deg. Ikke gi det videre til andre. Det kan skade dem, selv om de har symptomer på sykdom som ligner dine.
- Kontakt lege, apotek eller sykepleier dersom du opplever bivirkninger, inkludert mulige bivirkninger som ikke er nevnt i dette pakningsvedlegget. Se avsnitt 4.

I dette pakningsvedlegget finner du informasjon om:

1. Hva Galafold er og hva det brukes mot
2. Hva du må vite før du bruker Galafold
3. Hvordan du bruker Galafold
4. Mulige bivirkninger
5. Hvordan du oppbevarer Galafold
6. Innholdet i pakningen og ytterligere informasjon

1. Hva Galafold er og hva det brukes mot

Galafold inneholder virkestoffet migalastat.

Dette legemidlet brukes til langsiktig behandling av Fabrys sykdom hos voksne og ungdom i alderen 12 år og eldre med visse genetiske mutasjoner (endringer).

Fabrys sykdom er forårsaket av mangel på eller defekt i et enzym som kalles alfagalaktosidase A (alfa-Gal A). Avhengig av hvilken type mutasjon (endring) i genet som produserer alfa-Gal A det er snakk om, virker enzymet ikke slik det skal eller finnes ikke i det hele tatt. Denne enzymdefekten fører til unormale avleiringer av et fettstoff som heter globotriaosylceramid (GL-3) i nyrene, hjertet og andre organer, noe som forårsaker symptomene på Fabrys sykdom.

Dette legemidlet virker ved å stabilisere enzymet som kroppen lager selv, slik at enzymet virker bedre med å redusere mengden GL-3 som har hopet seg opp i celler og vev.

2. Hva du må vite før du bruker Galafold

Bruk ikke Galafold dersom:

- du er allergisk overfor migalastat eller noen av de andre innholdsstoffene i dette legemidlet (listet opp i avsnitt 6).

Advarsler og forsiktighetsregler

123 mg migalastat kapsel er ikke for barn over 12 år gammel og som veier under 45 kg.

Snakk med lege før du bruker Galafold dersom du for tiden bruker enzymerstatningsbehandling. Du bør ikke ta Galafold hvis du samtidig får enzymerstatningsbehandling.

Legen vil overvåke tilstanden din og om legemidlet ditt virker hver 6. måned mens du tar Galafold. Dersom tilstanden din forverres vil legen undersøke deg videre eller eventuelt avbryte behandlingen din med Galafold.

Snakk med lege før du tar Galafold dersom du har alvorlig redusert nyrefunksjon, da Galafold ikke er anbefalt til pasienter med alvorlig nyreinsuffisiens (nyresvikt) (GFR mindre enn 30 mL/min/1,73m²).

Barn

Barn < 12 år

Dette legemidlet er ikke undersøkt hos barn under 12 år. Sikkerhet og effekt er derfor ikke fastslått for denne aldersgruppen.

Andre legemidler og Galafold

Snakk med lege, apotek eller sykepleier dersom du bruker, nylig har brukt eller planlegger å bruke andre legemidler. Dette inkluderer reseptfrie medisiner, samt tilskudd og urtemedisiner.

Snakk med legen din dersom du tar legemidler eller kosttilskudd som inneholder koffein, da disse legemidlene kan påvirke hvordan Galafold virker hvis de tas i fasteperioden.

Ha kjennskap til hvilke legemidler du tar. Ha en liste over dem og vis den til legen din og apoteket hver gang du får et nytt legemiddel.

Graviditet, amming og fertilitet

Graviditet

Det er svært liten erfaring med bruk av dette legemidlet hos gravide kvinner. Galafold anbefales ikke under graviditet. Snakk med lege, apotek eller sykepleier før du tar dette legemidlet dersom du er gravid, tror du kan være gravid eller planlegger å bli gravid.

Kvinner som kan bli gravide skal bruke sikker prevensjon mens de behandles med Galafold.

Amming

Ikke ta dette legemidlet dersom du ammer, før du har snakket med lege, apotek eller sykepleier. Det er ennå ikke kjent om dette legemidlet skilles ut i morsmelk. Legen din bestemmer om du må slutte å amme eller om du midlertidig skal slutte å ta dette legemidlet, med tanke på fordelene med å amme babyen og fordelene med Galafold for moren.

Fertilitet hos menn

Det er ennå ikke kjent om dette legemidlet påvirker fertilitet hos menn. Virkningen av Galafold på fertilitet hos mennesker er ikke undersøkt.

Fertilitet hos kvinner

Det er ennå ikke kjent om dette legemidlet påvirker fertiliteten hos kvinner.

Snakk med lege, apotek eller sykepleier dersom du planlegger å bli gravid.

Kjøring og bruk av maskiner

Det er ikke sannsynlig at dette legemidlet påvirker evnen din til å kjøre eller bruke maskiner.

3. Hvordan du bruker Galafold

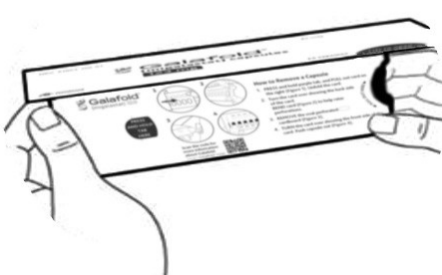
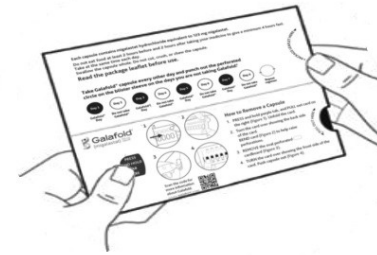
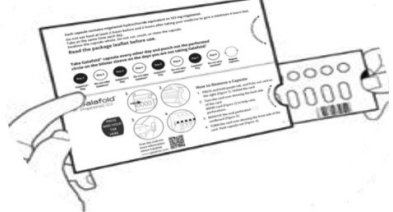
Bruk alltid dette legemidlet nøyaktig slik legen, apoteket eller sykepleieren har fortalt deg. Kontakt lege, apotek eller sykepleier hvis du er usikker.

Ta én kapsel annenhver dag til samme tid. Ta ikke Galafold to dager etter hverandre.

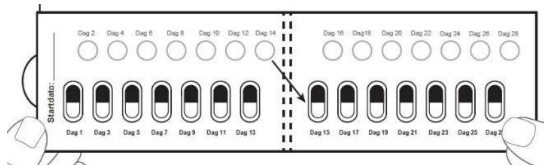
Ikke innta mat eller koffein på minst 2 timer før og 2 timer etter at du tar legemidlet. Det er nødvendig å faste i disse 4 timene når du tar legemidlet for at det skal tas fullstendig opp i kroppen.

Vann (vanlig, smakstilsatt, søtet), fruktjuicer uten fruktkjøtt og koffeinfri drikke med kullsyre kan inntas i løpet av den 4-timers fasteperioden.

Kapslene skal svelges hele. Kapslene skal ikke deles, knuses eller tygges.

Figur A 	Trinn 1: Fjern den selvklebende forseglingen rundt omslaget. Åpne omslaget på Galafold forpakning (se figur A).
Figur B – Åpnet forpakning 	Trinn 2: Trykk og hold på <u>den lille fliken med tommelen</u> på venstre side av forpakningen (se figur B), og gå videre til trinn 3.
Figur C 	Trinn 3: GRIP så <u>lappen</u> på høyre side der det står “TREKK UT HER” og trekk ut det brettede blisterkortet (se figur C).

Figur D – Framsiden av blisterpakningen



Trinn 4: Brett ut blisterpakningen
(se figur D).

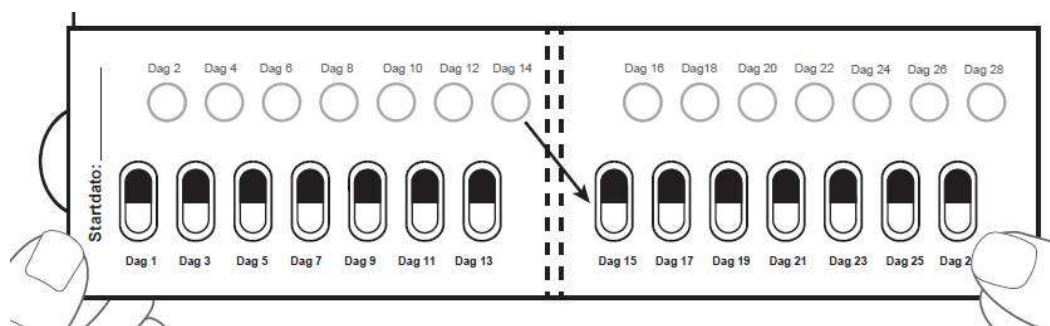
Ta Galafold kapsel:

Én Galafold blisterpakning = 14 harde kapsler = 28 dagers behandling med Galafold, og 14 hvite pappsirkler.

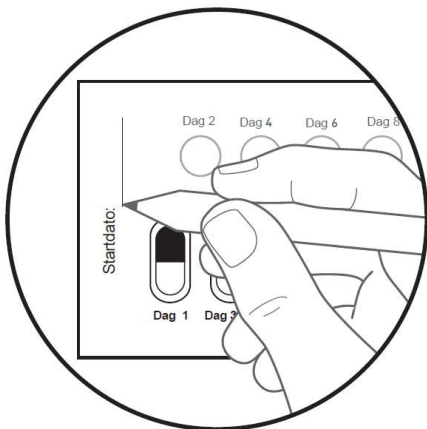
De hvite pappsirklene skal hjelpe deg å huske å ta Galafold **annenhver** dag.

Pilen viser deg hvor du skal begynne de neste 2 ukene av behandlingen.

Figur E – Framsiden av blisterpakningen

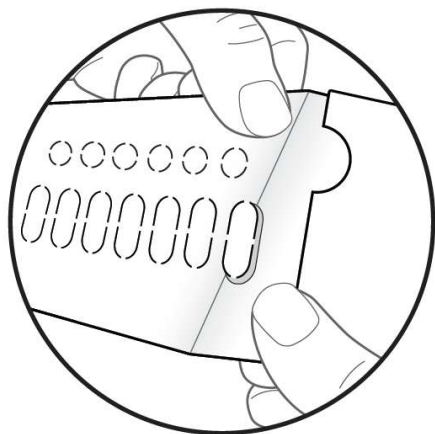


Figur F – Fremnsiden av blisterpakningen



Trinn 5: Skriv datoen på blisterpakningen den første dagen du tar dette legemidlet fra en ny blisterpakning
(se figur F).

Figur G – Baksiden av blisterpakningen



Trinn 6: SNU blisterpakningen slik at du ser baksiden av pakningen.

FINN kapselen du skal ta ut.
BØY blisterpakningen som vist (se figur G).

Merk: Ved å bøye blisterpakningen løftes den ovale perforerte pappen litt opp.

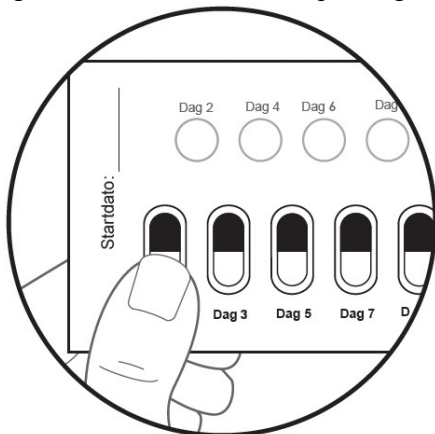
Figur H – Baksiden av blisterpakningen



Trinn 7: FJERN den ovale perforerte pappen (se Figur H).

Merk: Når pappen er fjernet, kan den hvite baksiden av folien være synlig, og det er greit.

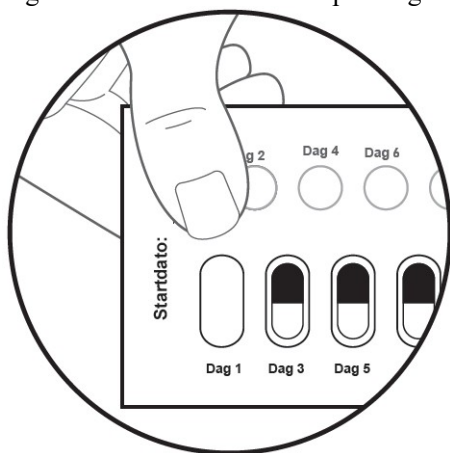
Figur I – Fremsiden av blisterpakningen



Trinn 8: SNU blisterpakningen slik at du ser fremsiden av pakningen.

Trykk ut kapselen
(se figur I).

Figur J – Fremsiden av blisterpakningen



Trinn 9: Neste dag går du videre til den perforerte hvite pappsirkelen på den øverste raden merket Dag 2.

Trykk på den hvite pappsirkelen for å fjerne den (se figur J).

Merk: Ved å fjerne den hvite sirkelen er det enklere å huske hvilken dag du ikke tok legemidlet.

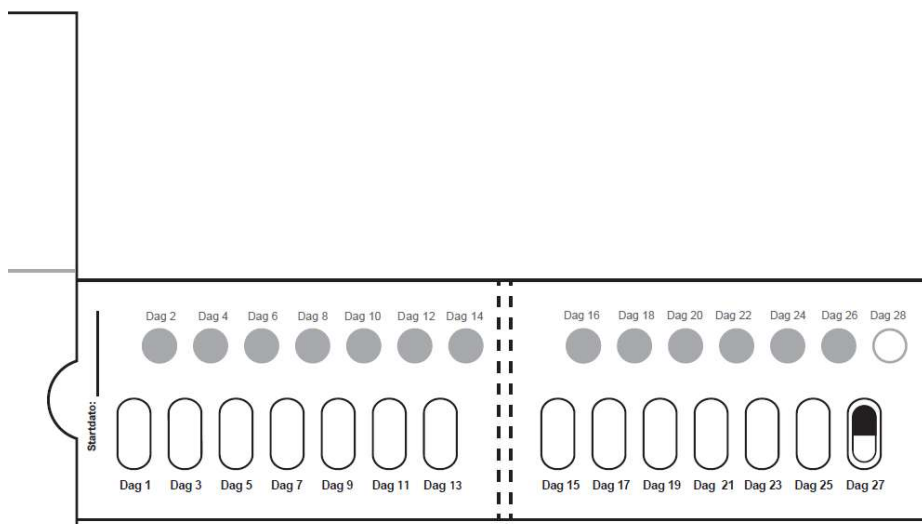
Ta 1 Galafold kapsel **annenhver** dag.

Lukk forpakningen og oppbevar den etter hver bruk.

Etter Dag 2 går du videre til Dag 3 på blisterpakningen.

Skift daglig mellom å ta kapselen og å trykke ut de perforerte hvite pappsirkelene, til og med dag 28.

Figur K – Fremsiden av blisterpakningen



Dersom du tar for mye av Galafold

Dersom du tar flere kapsler enn du skal må du slutte å ta legemidlet og ta kontakt med legen din. Du kan få hodepine og føle deg svimmel.

Dersom du har glemt å ta Galafold

Dersom du glemmer å ta kapselen til vanlig tid, men husker det senere, kan du ta kapselen kun hvis det ikke er mer enn 12 timer siden vanlig doseringstid. Hvis det har gått mer enn 12 timer, skal du fortsette å ta Galafold på neste planlagte doseringsdag og -tid i henhold til doseringsplanen med annenhver dag. Du skal ikke ta en dobbel dose som erstatning for en glemt dose.

Dersom du avbryter behandling med Galafold

Ikke slutt å ta dette legemidlet uten å snakke med legen din først.

Spør lege, apotek eller sykepleier dersom du har noen spørsmål om bruken av dette legemidlet.

4. Mulige bivirkninger

Som alle legemidler kan dette legemidlet forårsake bivirkninger, men ikke alle får det.

Svært vanlige: kan påvirke flere enn 1 av 10 personer

- Hodepine

Vanlige: kan påvirke opptil 1 av 10 personer

- | | | |
|---|--|-----------------------------------|
| • Hjertebank (du kjenner at hjertet slår hardt) | • Tretthet | • Redusert følsomhet ved berøring |
| • Følelse av å snurre rundt (vertigo) | • Økt nivå av kreatin-fosfokinase i blodprøver | • Depresjon |
| • Diaré | • Vektøkning | • Protein i urinen (proteinuri) |
| • Føle seg uvel (kvalme) | • Muskelspasmer | • Kortpustethet (dyspné) |
| • Buksmerter | • Muskelsmerter (myalgi) | • Neseblødning (epistaksis) |
| • Forstoppelse | • Smertefull, stiv nakke (torticollis) | • Utslett |
| • Munntørrehet | • Kribling i armer og ben (parestesi) | • Vedvarende kløe (pruritus) |
| • Plutselig trang til avføring | • Svimmelhet | • Smerter |
| • Fordøyelsesbesvær (dyspepsi) | | |

Mindre vanlige: kan påvirke opptil 1 av 100 personer

- Plutselig hevelser i hud eller slimhinner (f.eks. leppe, tunge, øye osv.) eller begge deler (angioødem)

Melding av bivirkninger

Kontakt lege, apotek eller sykepleier dersom du opplever bivirkninger. Dette gjelder også bivirkninger som ikke er nevnt i pakningsvedlegget. Du kan også melde fra om bivirkninger direkte via **det nasjonale meldesystemet som beskrevet i Appendix V**. Ved å melde fra om bivirkninger bidrar du med informasjon om sikkerheten ved bruk av dette legemidlet.

5. Hvordan du oppbevarer Galafold

Oppbevares utilgjengelig for barn.

Bruk ikke dette legemidlet etter utløpsdatoen som er angitt på esken og blisterpakningen etter EXP. Utløpsdatoen er den siste dagen i den angitte måneden.

Dette legemidlet krever ingen spesielle oppbevaringsbetingelser vedrørende temperatur. Oppbevares i originalpakningen for å beskytte mot fuktighet.

Legemidler skal ikke kastes i avløpsvann eller sammen med husholdningsavfall. Spør på apoteket hvordan du skal kaste legemidler som du ikke lenger bruker. Disse tiltakene bidrar til å beskytte miljøet.

6. Innholdet i pakningen og ytterligere informasjon

Sammensetning av Galafold

- Virkestoffet er migalastat. Hver kapsel inneholder migalastathydroklorid tilsvarende 123 mg migalastat
- Andre innholdsstoffer er:
 - Kapselinnhold: Pregelatinisert stivelse (mais) og magnesiumstearat
 - Kapselskall: Gelatin, titandioksid (E171) og indigokarmin (E132)

Blekk: Skjellakk, svart jernoksid og kaliumhydroksid

Hvordan Galafold ser ut og innholdet i pakningen

Ugjennomsiktige, blå og hvite harde kapsler merket med "A1001" i svart skrift, størrelse 2 harde kapsler (6,4x18,00 mm) som inneholder hvitt til lysebrunt pulver.

Galafold er tilgjengelig i blisterpakning med 14 kapsler.

Innehaver av markedsføringstillatelsen

Amicus Therapeutics Europe Limited
Block 1, Blanchardstown Corporate Park
Ballycoolin Road
Blanchardstown, Dublin
D15 AKK1
Irland
Tlf: +353 (0) 1 588 0836
Faks: +353 (0) 1 588 6851
e-post: info@amicusrx.co.uk

Tilvirker

Almac Pharma Services (Ireland) Limited
Finnabair Industrial Estate
Dundalk, Co. Louth
A91 P9KD
Irland

For ytterligere informasjon om dette legemidlet bes henvendelser rettet til den lokale representant for innehaveren av markedsføringstillatelsen (hvis du ikke kan nå din Amicus-representant på telefon, ta kontakt på den e-postadressen som er oppgitt nedenfor):

België/Belgique/Belgien

Amicus Therapeutics Europe Limited
Tél/Tel: (+32) 0800 89172
e-mail: MedInfo@amicusrx.com

Lietuva

Amicus Therapeutics Europe Limited
Tel: (+370) 8800 33167
El. paštas: MedInfo@amicusrx.com

България

Amicus Therapeutics Europe Limited
Тел.: (+359) 00800 111 3214
имейл: MedInfo@amicusrx.com

Luxembourg/Luxemburg

Amicus Therapeutics Europe Limited
Tél/Tel: (+352) 800 27003
e-mail: MedInfo@amicusrx.com

Česká republika

Amicus Therapeutics Europe Limited
Tel.: (+420) 800 142 207
e-mail: MedInfo@amicusrx.com

Magyarország

Amicus Therapeutics Europe Limited
Tel.: (+36) 06 800 21202
e-mail: MedInfo@amicusrx.com

Danmark

Amicus Therapeutics Europe Limited
Tlf: (+45) 80 253 262
e-mail: MedInfo@amicusrx.com

Malta

Amicus Therapeutics Europe Limited
Tel: (+356) 800 62674
e-mail: MedInfo@amicusrx.com

Deutschland

Amicus Therapeutics GmbH
Tel: (+49) 0800 000 2038
E-Mail: MedInfo@amicusrx.com

Nederland

Amicus Therapeutics BV
Tel: (+31) 0800 022 8399
e-mail: MedInfo@amicusrx.com

Eesti

Amicus Therapeutics Europe Limited
Tel: (+372) 800 0111 911
e-post: MedInfo@amicusrx.com

Ελλάδα

Amicus Therapeutics Europe Limited
Τηλ: (+30) 00800 126 169
e-mail: MedInfo@amicusrx.com

España

Amicus Therapeutics S.L.U.
Tel: (+34) 900 941 616
e-mail: MedInfo@amicusrx.com

France

Amicus Therapeutics SAS
Tél: (+33) 0 800 906 788
e-mail: MedInfo@amicusrx.com

Hrvatska

Amicus Therapeutics Europe Limited
Tel: (+385) 0800 222 452
e-pošta: MedInfo@amicusrx.com

Ireland

Amicus Therapeutics Europe Limited
Tel: (+353) 1800 936 230
e-mail: MedInfo@amicusrx.com

Ísland

Amicus Therapeutics Europe Limited
Sími: (+354) 800 7634
Netfang: MedInfo@amicusrx.com

Italia

Amicus Therapeutics S.r.l.
Tel: (+39) 800 795 572
e-mail: MedInfo@amicusrx.com

Κύπρος

Amicus Therapeutics Europe Limited
Τηλ: (+357) 800 97595
e-mail: MedInfo@amicusrx.com

Latvija

Amicus Therapeutics Europe Limited
Tel: (+371) 800 05391
e-pasts: MedInfo@amicusrx.com

Norge

Amicus Therapeutics Europe Limited
Tlf: (+47) 800 13837
e-post: MedInfo@amicusrx.com

Österreich

Amicus Therapeutics Europe Limited
Tel: (+43) 0800 909 639
E-Mail: MedInfo@amicusrx.com

Polska

Amicus Therapeutics Europe Limited
Tel.: (+48) 0080 012 15475
e-mail: MedInfo@amicusrx.com

Portugal

Amicus Therapeutics Europe Limited
Tel: (+351) 800 812 531
e-mail: MedInfo@amicusrx.com

România

Amicus Therapeutics Europe Limited
Tel.: (+40) 800 476 561
e-mail: MedInfo@amicusrx.com

Slovenija

Amicus Therapeutics Europe Limited
Tel.: (+386) 0800 81794
e-pošta: MedInfo@amicusrx.com

Slovenská republika

Amicus Therapeutics Europe Limited
Tel: (+421) 0800 002 437
e-mail: MedInfo@amicusrx.com

Suomi/Finland

Amicus Therapeutics Europe Limited
Puh/Tel: (+358) 0800 917 780
sähköposti/e-mail: MedInfo@amicusrx.com

Sverige

Amicus Therapeutics Europe Limited
Tfn: (+46) 020 795 493
e-post: MedInfo@amicusrx.com

Dette pakningsvedlegget ble sist oppdatert

Andre informasjonskilder

Detaljert informasjon om dette legemidlet er tilgjengelig på nettstedet til Det europeiske legemiddelkontoret (the European Medicines Agency) <http://www.ema.europa.eu>. Der kan du også finne lenker til andre nettsteder med informasjon om sjeldne sykdommer og behandlingsregimer.