

BILAGA I
PRODUKTRESUMÉ

1. LÄKEMEDLETS NAMN

Galafold 123 mg hårda kapslar

2. KVALITATIV OCH KVANTITATIV SAMMANSÄTTNING

Varje kapsel innehåller migalastat-hydroklorid motsvarande 123 mg migalastat.

För fullständig förteckning över hjälpämnen, se avsnitt 6.1.

3. LÄKEMEDELSFORM

Hård kapsel.

Storlek 2 hård kapsel (6,4 x 18,0 mm) med en ogenomskinlig blå överdel och vit underdel med ”A1001” tryckt i svart färg och innehållande vitt till ljusbrunt pulver.

4. KLINISKA UPPGIFTER

4.1 Terapeutiska indikationer

Galafold är indicerat för långvarig behandling av vuxna och ungdomar från 12 års ålder som har en bekräftad diagnos på Fabrys sjukdom (α -galaktosidas A-brist) och som har en behandlingsbar mutation (se tabellerna i avsnitt 5.1).

4.2 Dosering och administreringssätt

Behandling med Galafold ska sättas in och övervakas av specialtläkare med erfarenhet av diagnostik och behandling av Fabrys sjukdom. Galafold är inte avsett för användning tillsammans med enzymsättningsbehandling (se avsnitt 4.4).

Dosering

Det rekommenderade doseringsregimen är 123 mg migalastat (1 kapsel) som tas en gång varannan dag vid samma tid på dagen.

Missad dos

Galafold ska inte tas 2 dagar i sträck. Om patienten glömmer en dos ska patienten ta den glömda dosen av Galafold endast om det inte gått längre tid än 12 timmar efter tidpunkten då dosen skulle ha tagits. Om det har gått längre tid än 12 timmar, ska patienten fortsätta att ta Galafold på den dag och tidpunkt som anges för nästa planerade dos enligt doseringsschemat.

Särskilda populationer

Äldre population

Ingen dosjustering är nödvändig på grund av ålder (se avsnitt 5.2).

Nedsatt njurfunktion

Galafold rekommenderas inte till patienter med Fabrys sjukdom med en uppskattad GFR under 30 ml/min/1,73 m² (se avsnitt 5.2).

Nedsatt leverfunktion

Ingen dosjustering av Galafold är nödvändig hos patienter med nedsatt leverfunktion (se avsnitt 5.2).

Pediatrisk population

Ungdomar i åldern 12 till 18 år och som väger minst 45 kg

123 mg migalastat (1 kapsel) tas en gång varannan dag vid samma tid på dagen (se avsnitt 5.2).

Barn under 12 år

Säkerheten och effektiviteten för Galafold hos barn under 12 år har ännu inte fastställts. Inga data finns tillgängliga.

Administreringssätt

För oral användning.

Galafold-exponeringen minskar med cirka 40 procent vid intag i samband med måltid och 60 procent när det tas tillsammans med kaffe (se avsnitt 4.5 och 5.2). Mat och koffein ska inte intas på minst 2 timmar före och 2 timmar efter en Galafold-dos för att ge en fasteperiod på minst 4 timmar. (se avsnitt 4.5).

Vatten (vanligt, smaksatt, sötd), fruktjuicer utan fruktkött och koffeinfria drycker med kolsyra kan intas under den 4 timmar långa fastan.

Galafold ska tas varannan dag vid samma tid på dagen för att säkerställa högst möjliga nytta för patienten.

Kapslarna ska sväljas hela. Kapslarna får inte delas, krossas eller tuggas.

4.3 Kontraindikationer

Överkänslighet mot den aktiva substansen eller mot något hjälpämne som anges i avsnitt 6.1.

4.4 Varningar och försiktighet

Njurfunktionen, ekokardiografiska parametrar och biokemiska markörer bör följas regelbundet (var 6:e månad) hos patienter som sätts in på eller växlar till migalastat. Om betydande klinisk försämring uppstår bör ytterligare klinisk utvärdering eller avbrott av behandlingen med Galafold övervägas.

Galafold är inte indicerat för användning till patienter med icke-behandlingsbara mutationer (se avsnitt 5.1).

Ingen minskning av proteinuri sågs hos patienter som behandlades med Galafold.

Galafold rekommenderas inte till patienter med allvarlig njurinsufficiens, definierat som GFR under 30 ml/min/1,73 m² (se avsnitt 5.2).

Enligt begränsade data leder samadministrering av en enstaka dos av migalastat och en standardinfusion av enzymsättningsbehandling till en upp till 5 gånger större exponering för agalsidas. Denna studie visade

också att agalsidas inte har någon effekt på migalastats farmakokinetiska egenskaper. Galafold är inte avsett för användning tillsammans med enzymsättningsbehandling.

Pediatrik population

123 mg migalastat kapslar ska inte ges till barn (över 12 år) som väger mindre än 45 kg (se avsnitt 5.2).

4.5 Interaktioner med andra läkemedel och övriga interaktioner

Baserat på *in vitro*-data är migalastat inte en inducerare av CYP1A2, 2B6 eller 3A4. Vidare är migalastat inte en hämmare av eller ett substrat för CYP1A2, 2A6, 2B6, 2C8, 2C9, 2C19, 2D6, 2E1 eller 3A4/5. Migalastat är inte ett substrat för MDR1 eller BCRP och heller inte en hämmare av de humana effluxtransportörerna BCRP, MDR1 eller BSEP. Vidare är migalastat inte ett substrat för MATE1, MATE2-K, OAT1, OAT3 eller OCT2, och heller inte en hämmare av de humana transportproteinerna OATP1B1, OATP1B3, OAT1, OAT3, OCT1, OCT2, MATE1 eller MATE2-K.

Andra läkemedels effekter på migalastat

Administrering av migalastat tillsammans med koffein resulterade i en minskning av migalastats systemiska exponering (AUC and C_{max}), vilket kan ge en minskad effekt av Galafold (se avsnitt 5.2). Undvik samadministrering av Galafold med koffein genom att undvika koffein åtminstone två timmar före och två timmar efter att Galafold tas (se avsnitt 4.2).

4.6 Fertilitet, graviditet och amning

Fertila kvinnor/Preventivmedel för män och kvinnor

Galafold rekommenderas inte till fertila kvinnor som inte använder preventivmedel.

Graviditet

Det finns begränsade data från användningen av Galafold hos gravida kvinnor. Hos kaniner sågs toxiska effekter på fosterutvecklingen endast vid doser toxiska för moderdjuret (se avsnitt 5.3). Galafold rekommenderas inte under graviditeten.

Amning

Det är inte känt om Galafold utsöndras i bröstmjölks. Studier har visat att migalastat utsöndras i mjölk hos lakterande råttor. En risk för att det ammande spädbarnet exponeras för migalastat kan därför inte uteslutas. Ett beslut måste fattas om huruvida amningen eller behandlingen med Galafold ska avbrytas, varvid fördelen med amningen för barnet beaktas i förhållande till fördelen med behandlingen för modern.

Fertilitet

Effekterna av Galafold på fertiliteten hos människor har inte undersökts. Övergående och fullständigt reversibel infertilitet hos hanrättor förknippades med migalastat-behandling vid samtliga bedömda doser. Fullständig reversibilitet sågs efter 4 veckor utan dosering. Liknande fynd har noterats prekliniskt efter behandling med andra iminosockerarter (se avsnitt 5.3). Migalastat påverkade inte honrättors fertilitet.

4.7 Effekter på förmågan att framföra fordon och använda maskiner

Galafold har ingen eller försumbar effekt på förmågan att framföra fordon och använda maskiner.

4.8 Biverkningar

Sammanfattning av säkerhetsprofilen

Den vanligaste biverkningen var huvudvärk, vilket upplevdes av cirka 10 procent av patienterna som fick Galafold.

Tabell över biverkningar

Frekvenserna definieras enligt följande: mycket vanliga ($\geq 1/10$), vanliga ($\geq 1/100$, $< 1/10$), mindre vanliga ($\geq 1/1\,000$, $< 1/100$), sällsynta ($\geq 1/10\,000$, $< 1/1\,000$), mycket sällsynta ($< 1/10\,000$) och ingen känd frekvens (kan inte beräknas från tillgängliga data). Inom varje frekvensområde redovisas biverkningarna efter fallande allvarlighetsgrad inom varje klassificering av organsystem.

Tabell 1: Biverkningar med Galafold

Klassificering av organsystem	Frekvens	Biverkning (önskad term)
Psykiska störningar	Vanliga	Depression
Symtom i centrala nervsystemet	Mycket vanliga	Huvudvärk
	Vanliga	Parestesi, yrsel, hypestesi
Öron och balansorgan	Vanliga	Svindel
Hjärtsymtom	Vanliga	Hjärtklappning
Andningsvägar, bröstorg och mediastinum	Vanliga	Dyspné, epistaxis
Magtarmkanalen	Vanliga	Diarré, illamående, buksmärtor, förstoppning, torr mun, trängning till tarmtömning, dyspepsi
Symtom i hud och subkutan vävnad	Vanliga	Hudutslag, pruritus
	Ovanliga	Angioödem*
Symtom i muskuloskeletal systemet och bindväv	Vanliga	Muskelkramper, myalgi, torticollis, smärtor i extremitet
Symtom i njurar och urinväg	Vanliga	Proteinuri
Allmänna symtom och/eller symtom vid administreringsstället	Vanliga	Trötthet, smärta
Undersökningar	Vanliga	Förhöjt kreatinfosfokinas i blodet, viktökning

* Rapporterat från data efter marknads lansering

Ungdomspopulation

Säkerhetsbedömningen hos 21 ungdomar (12 till 18 års ålder som väger minst 45 kg) är baserad på 1 års säkerhetsdata från den öppna studien AT1001-020 hos patienter som fick samma doseringsregim som vuxna (se avsnitt 5.2). Inga åldersspecifika skillnader i biverkningar observerades mellan ungdomspatienter och vuxna patienter. Baserat på dessa data förväntas biverkningarnas frekvens, typ och allvarlighetsgrad hos ungdomar vara desamma som hos vuxna.

Rapportering av misstänkta biverkningar

Det är viktigt att rapportera misstänkta biverkningar efter att läkemedlet godkänts. Det gör det möjligt att kontinuerligt övervaka läkemedlets nytta-riskförhållande. Hälso- och sjukvårdspersonal uppmanas att rapportera varje misstänkt biverkning via det nationella rapporteringssystemet listat i bilaga V.

4.9 Överdoser

Vid överdosering rekommenderas allmän hälso- och sjukvård. Huvudvärk och yrsel var de oftast rapporterade biverkningarna vid Galafold-doser på upp till 1250 mg respektive 2000 mg.

5. FARMAKOLOGISKA EGENSKAPER

5.1 Farmakodynamiska egenskaper

Farmakoterapeutisk grupp: Andra medel för matsmältning och ämnesomsättning, övriga medel för matsmältning och ämnesomsättning ATC-kod: A16AX14

Fabrys sjukdom är en progressiv X-kromosomkopplad lysosomal upplagringssjukdom som drabbar män och kvinnor. Fabrys sjukdom orsakad av mutationer i *GLA*-genen leder till brist på det lysosomala enzymet α -galaktosidas A (α -Gal A) som behövs för metabolismen av glykosfingolipidsubstrat (t.ex. GL-3, lyso-Gb₃). Minskad α -Gal A-aktivitet förknippas därför med en progressiv ackumulation av substrat i känsliga organ och vävnader, vilket orsakar morbiditeten och mortaliteten kopplad till Fabrys sjukdom.

Verkningsmekanism

Vissa *GLA*-mutationer kan resultera i produktion av onormalt veckade och instabila mutantformer av α -Gal A. Migalastat är en eskorterande farmakologisk substans som är utformad för att selektivt och reversibelt binda med hög affinitet till de aktiva ställena på vissa mutanta former av α -Gal A, dessa genotyper refereras till som behandlingsbara mutationer. Migalastat-bindningen stabiliserar dessa mutanta former av α -Gal A i det endoplasmatiska nätverket och underlättar transporten till lysosomerna. I lysosomerna återställer dissociationen av migalastat α -Gal A-aktiviteten, vilket leder till nedbrytningen av GL-3 och relaterade substrat.

De *GLA*-mutationer som är behandlingsbara med Galafold listas i tabell 2 nedan. Listan över *GLA*-mutationerna är även tillgängliga för vårdgivare på www.galafoldamenabilitytable.com.

De uppräknade förändringarna av nukleotider representerar potentiella förändringar i DNA-sekvens som leder till aminosyramutationen. Aminosyramutationen (förändring av proteinsekvens) är som mest relevant när det gäller att bestämma tillgänglighet. Om det finns en dubbel mutation på samma kromosom (män och kvinnor) är patienten behandlingsbar om den dubbla mutationen finns i en post i tabell 2 (t.ex. D55V/Q57L). Om det finns en dubbel mutation på olika kromosomer (endast kvinnor) är patienten behandlingsbar om någon av de enskilda mutationerna finns i tabell 2.

Tabell 2: Tabell över behandlingsbarhet med Galafold (migalastat)

Nukleotidförändring (lång)	Nukleotidförändring (kort)	Proteinsekvensförändring
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
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

Tabell 2: Tabell över behandlingsbarhet med Galafold (migalastat)

Nukleotidförändring (lång)	Nukleotidförändring (kort)	Proteinsekvensförändring
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
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

Tabell 2: Tabell över behandlingsbarhet med Galafold (migalastat)

Nukleotidförändring (lång)	Nukleotidförändring (kort)	Proteinsekvensförändring
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
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

Tabell 2: Tabell över behandlingsbarhet med Galafold (migalastat)

Nukleotidförändring (lång)	Nukleotidförändring (kort)	Proteinsekvensförändring
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
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

Tabell 2: Tabell över behandlingsbarhet med Galafold (migalastat)

Nukleotidförändring (lång)	Nukleotidförändring (kort)	Proteinsekvensförändring
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
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

Tabell 2: Tabell över behandlingsbarhet med Galafold (migalastat)

Nukleotidförändring (lång)	Nukleotidförändring (kort)	Proteinsekvensförändring
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
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

Tabell 2: Tabell över behandlingsbarhet med Galafold (migalastat)

Nukleotidförändring (lång)	Nukleotidförändring (kort)	Proteinsekvensförändring
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
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

Tabell 2: Tabell över behandlingsbarhet med Galafold (migalastat)

Nukleotidförändring (lång)	Nukleotidförändring (kort)	Proteinsekvensförändring
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
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

Tabell 2: Tabell över behandlingsbarhet med Galafold (migalastat)

Nukleotidförändring (lång)	Nukleotidförändring (kort)	Proteinsekvensförändring
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
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

Tabell 2: Tabell över behandlingsbarhet med Galafold (migalastat)

Nukleotidförändring (lång)	Nukleotidförändring (kort)	Proteinsekvensförändring
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
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

Tabell 2: Tabell över behandlingsbarhet med Galafold (migalastat)

Nukleotidförändring (lång)	Nukleotidförändring (kort)	Proteinsekvensförändring
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
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

Tabell 2: Tabell över behandlingsbarhet med Galafold (migalastat)

Nukleotidförändring (lång)	Nukleotidförändring (kort)	Proteinsekvensförändring
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
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

Tabell 2: Tabell över behandlingsbarhet med Galafold (migalastat)

Nukleotidförändring (lång)	Nukleotidförändring (kort)	Proteinsekvensförändring
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
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

Tabell 2: Tabell över behandlingsbarhet med Galafold (migalastat)

Nukleotidförändring (lång)	Nukleotidförändring (kort)	Proteinsekvensförändring
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
c.637A>C	c.A637C	K213Q
c.637A>G	c.A637G	K213E
c.638A>G	c.A638G	K213R
c.638A>T	c.A638T	K213M

Tabell 2: Tabell över behandlingsbarhet med Galafold (migalastat)

Nukleotidförändring (lång)	Nukleotidförändring (kort)	Proteinsekvensförändring
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
c.663G>C	c.G663C	Q221H
c.664T>A	c.T664A	Y222N

Tabell 2: Tabell över behandlingsbarhet med Galafold (migalastat)

Nukleotidförändring (lång)	Nukleotidförändring (kort)	Proteinsekvensförändring
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 över behandlingsbarhet med Galafold (migalastat)

Nukleotidförändring (lång)	Nukleotidförändring (kort)	Proteinsekvensförändring
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

Tabell 2: Tabell över behandlingsbarhet med Galafold (migalastat)

Nukleotidförändring (lång)	Nukleotidförändring (kort)	Proteinsekvensförändring
c.751G>C	c.G751C	E251Q
c.752A>G	c.A752G	E251G
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

Tabell 2: Tabell över behandlingsbarhet med Galafold (migalastat)

Nukleotidförändring (lång)	Nukleotidförändring (kort)	Proteinsekvensförändring
c.790G>A	c.G790A	D264N
c.790G>C	c.G790C	D264H
c.790G>T	c.G790T	D264Y
c.793C>G	c.C793G	P265A
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

Tabell 2: Tabell över behandlingsbarhet med Galafold (migalastat)

Nukleotidförändring (lång)	Nukleotidförändring (kort)	Proteinsekvensförändring
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
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

Tabell 2: Tabell över behandlingsbarhet med Galafold (migalastat)

Nukleotidförändring (lång)	Nukleotidförändring (kort)	Proteinsekvensförändring
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
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

Tabell 2: Tabell över behandlingsbarhet med Galafold (migalastat)

Nukleotidförändring (lång)	Nukleotidförändring (kort)	Proteinsekvensförändring
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
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

Tabell 2: Tabell över behandlingsbarhet med Galafold (migalastat)

Nukleotidförändring (lång)	Nukleotidförändring (kort)	Proteinsekvensförändring
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
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

Tabell 2: Tabell över behandlingsbarhet med Galafold (migalastat)

Nukleotidförändring (lång)	Nukleotidförändring (kort)	Proteinsekvensförändring
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
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

Tabell 2: Tabell över behandlingsbarhet med Galafold (migalastat)

Nukleotidförändring (lång)	Nukleotidförändring (kort)	Proteinsekvensförändring
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
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

Tabell 2: Tabell över behandlingsbarhet med Galafold (migalastat)

Nukleotidförändring (lång)	Nukleotidförändring (kort)	Proteinsekvensförändring
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
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

Tabell 2: Tabell över behandlingsbarhet med Galafold (migalastat)

Nukleotidförändring (lång)	Nukleotidförändring (kort)	Proteinsekvensförändring
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
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

Tabell 2: Tabell över behandlingsbarhet med Galafold (migalastat)

Nukleotidförändring (lång)	Nukleotidförändring (kort)	Proteinsekvensförändring
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
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

Tabell 2: Tabell över behandlingsbarhet med Galafold (migalastat)

Nukleotidförändring (lång)	Nukleotidförändring (kort)	Proteinsekvensförändring
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
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

Tabell 2: Tabell över behandlingsbarhet med Galafold (migalastat)

Nukleotidförändring (lång)	Nukleotidförändring (kort)	Proteinsekvensförändring
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

Farmakodynamisk effekt

Behandling med Galafold i farmakodynamiska fas 2-studier ledde i allmänhet till ökad endogen α -Gal A-aktivitet i leukocyter, liksom i hud och njure hos de flesta patienterna. Hos patienter med behandlingsbara mutationer tenderade GL-3-halterna att minska i urin och i njurens interstitiella kapillärer.

Klinisk effekt och säkerhet

Den kliniska effekten och säkerheten av Galafold har utvärderats i två centrala, kliniska fas 3-studier och två öppna, kliniska förlängningsstudier. Alla patienter fick den rekommenderade dosen på 123 mg Galafold varannan dag.

Den första kliniska fas 3-studien (ATTRACT) var en randomiserad öppen aktiv komparator-studie som utvärderade effekten och säkerheten av Galafold jämfört med enzymsättningsbehandling (ERT) (agalsidas beta, agalsidas alfa) hos 52 manliga och kvinnliga patienter med Fabrys sjukdom som behandlades med ERT före inträdet i den kliniska studien och som har behandlingsbara mutationer (ERT-erfaren klinisk studie). Den kliniska studien var strukturerad i två perioder. Under den första perioden (18 månaders) randomiserades ERT-erfarna patienter till att byta från ERT till Galafold eller fortsätta med ERT. Den andra perioden var en valfri 12 månaders öppen förlängning under vilken alla patienter fick Galafold.

Den andra kliniska fas 3-studien (FACETS) var en 6 månaders randomiserad dubbelblind placebokontrollerad studie (t.o.m. månad 6) med en 18 månaders öppen period för att utvärdera effekten och säkerheten av Galafold hos 50 manliga och kvinnliga patienter med Fabrys sjukdom som var behandlingsnaiva för ERT, eller hade tidigare stått på ERT och hade avbrutit under minst 6 månader och som har behandlingsbara mutationer (ERT-naiv studie).

Den första öppna, kliniska förlängningsstudien (AT1001-041) omfattade patienter från fas 2- och fas 3-studier och den har slutförts. Den genomsnittliga omfattningen av exponering för den marknadsförda migalastat-dosen på 123 mg varannan dag hos patienter som slutfört AT1001-041-studien var 3,57 ($\pm$ 1,23) år (n = 85). Maximal exponering var 5,6 år.

Den andra öppna, kliniska förlängningsstudien (AT1001-042) omfattade patienter som antingen kom från den öppna förlängningsstudien AT1001-041 eller direkt från fas 3-studien ATTRACT. Den genomsnittliga exponeringen för den marknadsförda dosen av Galafold på 123 mg varannan dag hos patienter som i denna studie var 32,3 ($\pm$ 12,3) månader (n = 82). Maximal exponering var 51,9 månader.

Njurfunktion

I den ERT-erfarna kliniska studien förblev njurfunktionen stabil under upp till 18 månaders behandling med Galafold. Den genomsnittliga årliga förändringen i $eGFR_{CKD-EPI}$ var -0,40 ml/min/1,73 m² (95-procentigt KI: -2,272, 1,478; n=34) i Galafold-gruppen jämfört med -1,03 ml/min/1,73 m² (95-procentigt KI: -3,636, 1,575; n=18) i ERT-gruppen. Den genomsnittliga årliga förändring i $eGFR_{CKD-EPI}$

hos patienter behandlade med Galafold i 30 månader var $-1,72 \text{ ml/min/1,73 m}^2$ (95-procentigt KI: $-2,653, -0,782$; $n=31$).

I den ERT-naiva kliniska studien och öppna förlängningen förblev njurfunktionen stabil upp till 5 års behandling med Galafold. Efter i genomsnitt 3,4 års behandling var den genomsnittliga årliga förändringen i $\text{eGFR}_{\text{CKD-EPI}} -0,74 \text{ ml/min/1,73 m}^2$ (95-procentigt KI: $-1,89, 0,40$, $n = 41$). Inga kliniskt signifikanta skillnader observerades under den initiala 6 månader långa placebokontrollerade perioden.

Data för den årliga förändringen i $\text{eGFR}_{\text{CKD-EPI}}$ slogs samman för ERT-naiva försökspersoner och ERT-erfarna försökspersoner med behandlingsbara mutationer; resultaten visade varaktigheten hos njurstabilisering upp till 8,6 år i årlig förändring. Efter en genomsnittlig varaktighet på 5,2 år hade ERT-naiva patienter en genomsnittlig årlig förändring från baslinjen på $-1,71 \text{ ml/min/1,73 m}^2$ (95-procentigt KI: $-2,83, -0,60$; $n = 47$). Efter en genomsnittlig varaktighet på 4,3 år hade ERT-erfarna patienter en genomsnittlig årlig förändring från baslinjen på $-1,78 \text{ ml/min/1,73 m}^2$ (95-procentigt KI: $-3,76, 0,20$; $n = 49$).

Index av vänsterkammarmassa (left ventricular mass index, LVMI)

I den ERT-erfarna kliniska studien sågs en statistiskt signifikant minskning av LVMI ($p < 0,05$) efter 18 månaders behandling med Galafold. Värdena vid baslinjen var $95,3 \text{ g/m}^2$ för Galafold-gruppen och $92,9 \text{ g/m}^2$ för ERT-gruppen, och den genomsnittliga förändringen av LVMI från baslinjen månad 18 var $-6,6$ (95-procentigt KI: $-11,0, -2,1$; $n=31$) för Galafold och $-2,0$ (95-procentigt KI: $-11,0, 7,0$; $n=13$) för ERT. Förändringen från baseline till månad 18 i LVMI (g/m^2) hos patienter med vänsterkammарhypertrofi (kvinnor med baseline LVMI $> 95 \text{ g/m}^2$ och män med baseline LVMI $> 115 \text{ g/m}^2$) var $-8,4$ (95-procentigt KI: $-15,7, 2,6$; $n=13$) för Galafold och $4,5$ (95-procentigt KI: $-10,7, 18,4$; $n=5$) för ERT. Efter 30 månaders behandling med Galafold var den genomsnittliga förändringen av LVMI från baslinje $-3,8$ (95-procentigt KI: $-8,9, 1,3$; $n=28$) och den genomsnittliga förändringen från baslinjen i LVMI hos patienter med vänsterkammарhypertrofi vid baseline $-10,0$ (95-procentigt KI: $-16,6, -3,3$; $n=10$).

I den ERT-naiva kliniska studien resulterade Galafold i en statistiskt signifikant minskning av LVMI ($p < 0,05$); den genomsnittliga förändringen från baseline i LVMI vid månad 18 till 24 var $-7,7$ (95-procentigt KI: $-15,4, -0,01$; $n=27$). Efter uppföljning i den öppna förlängningsstudien var den genomsnittliga förändringen från baseline i LVMI vid månad 36 $-8,3$ (95-procentigt KI: $-17,1, 0,4$, $n = 25$) och vid månad 48 $-9,1$ (95-procentigt KI: $-20,3, 2,0$, $n = 18$). Den genomsnittliga förändringen från baseline i LVMI vid månad 18 till 24 hos patienter med vänsterkammарhypertrofi (kvinnor med baseline LVMI $> 95 \text{ g/m}^2$ och män med baseline LVMI $> 115 \text{ g/m}^2$) var $-18,6$ (95-procentigt KI: $-38,2, 1,0$; $n=8$). Efter uppföljning i den öppna förlängningsstudien var den genomsnittliga förändringen från baseline i LVMI vid månad 36 hos patienter med vänsterkammарhypertrofi lika med $-30,0$ (95-procentigt KI: $-57,9, -2,2$, $n = 4$) och vid månad 48 $-33,1$ (95-procentigt KI: $-60,9, -5,4$, $n = 4$). Inga kliniskt signifikanta skillnader i LVMI observerades under den initiala 6 månader långa placebokontrollerade perioden.

I de ERT-erfarna och ERT-naiva kliniska studierna, efter uppföljning i OLE-klinisk studie AT1001-042, var den genomsnittliga förändringen i LVMI från baslinjen AT1001-042 $1,2 \text{ g/m}^2$ (95-procentigt KI: $-5,3, 7,7$; $n = 15$) respektive $-5,6 \text{ g/m}^2$ (95-procentigt KI: $-28,5, 17,2$; $n = 4$) för patienter som behandlats med Galafold i genomsnitt 2,4 respektive 2,9 år (upp till 4,0 respektive 4,3 år).

Sjukdomssubstrat

I den ERT-erfarna kliniska studien ökade halterna av lyso-Gb₃ i plasma något men förblev låga hos patienter med behandlingsbara mutationer som behandlades med Galafold under studiens 30 månader. Plasma lyso-Gb₃-nivåer förblev också låga hos patienter som stod kvar på ERT i upp till 18 månader.

I den ERT-naiva kliniska studien uppvisade Galafold statistiskt signifikanta minskningar av plasmakoncentrationerna av lyso-Gb₃ och interstitiella kapillära GL-3-inklusioner i njuren hos patienter med behandlingsbara mutationer. Patienter som randomiserats till Galafold i stadium 1 uppvisade statistiskt

signifikant större minskning ($\pm$ SEM) i genomsnittlig interstitiell kapillär GL-3-deposition ($-0,25 \pm 0,10$; -39 procent) vid månad 6 jämfört med placebo ($+0,07 \pm 0,13$; +14 procent) ($p=0,008$). Patienter som randomiserats till placebo i stadium 1 och växlade till Galafold vid månad 6 (stadium 2) uppvisade också statistiskt signifikanta minskningar av interstitiella kapillära GL-3-inklusioner vid månad 12 ($-0,33 \pm 0,15$; -58 procent) ($p=0,014$). Kvalitativa minskningar av GL-3-halterna sågs i många olika njurcellstyper: podocyter, mesangialceller respektive glomerulära endotelceller, under 12 månaders behandling med Galafold.

Kombinerade kliniska resultat

I den ERT-erfarna kliniska studien visade en analys av ett kombinerat kliniskt resultat bestående av renala, kardiella och cerebrovasculära händelser, eller dödsfall, på en frekvens av händelser i Galafold-behandlingsgruppen på 29 procent jämfört med 44 procent i ERT-gruppen under 18 månader. Frekvensen av händelser hos patienter behandlade med Galafold under 30 månader (32 procent) liknande den för den 18 månader långa perioden.

Patient-rapporterade resultat – resultatskala för gastrointestinala symtom

I den ERT-naiva kliniska studien visade analyser av resultatskalan för gastrointestinala symtom (Gastrointestinal Symptoms Rating Scale) att behandling med Galafold förknippades med statistiskt signifikanta ($p<0,05$) förbättringar jämfört med placebo från baseline till månad 6 när det gällde diarré, och inom reflux för patienter med symtom vid baseline. Under den öppna förlängningen sågs statistiskt signifikanta ($p<0,05$) förbättringar från baseline på områdena diarré och matsmältningsbesvär, med en tendens mot förbättring inom förstoppning.

Pediatrik population

I studien AT1001-020, en öppen, okontrollerad, multicenter 3b-studie utvärderades säkerheten, PK, farmakodynamiken (PD), och effekten för migalastatbehandling hos 21 ungdomspatienter (12-18 år som väger minst 45 kg) med Fabrys sjukdom och som har mottagliga mutationer av den gen som kodar för alfa-galaktosidas A (GLA). Patienterna var antingen naiva för enzymsättningsbehandling (ERT) eller hade avslutat behandling med ERT minst 14 dagar före screening. Det genomsnittliga antalet år sedan diagnosen Fabrys sjukdom fastställts var 9,6 ($\pm 4,25$) år.

Vid 1 år var effektresultaten hos ungdomspatienter med samma doseringsregim som vuxna patienter förenliga med resultaten avseende njurfunktion, hjärtfunktion och farmakodynamik liksom svaren avseende patientrapporterade resultat. Den totala genomsnittliga (standardavvikelse, SD) förändringen från baseline i eGFR var $-1,6$ (15,4) ml/min/1,73 m² ($n = 19$). Den totala genomsnittliga (SD) förändringen från baseline för LVMi var $-3,9$ (13,5) g/m² ($n = 18$). LVMi minskade hos 10 patienter och ökade hos 8 patienter, men alla patienter förblev inom normala gränser vid 12 månader. Plasma lyso-Gb₃ vid baseline var 12 ng/ml och den totala genomsnittliga (SD) förändringen från baseline i plasma lyso-Gb₃ var $-0,06$ (32,9) ($n = 19$). Hos ERT-naiva patienter observerades en minskning i plasma lyso-Gb₃ från baseline (median $-2,23$ ng/ml, $n = 9$) och nivåerna förblev generellt stabila hos ERT-erfarna patienter (median 0,54 ng/ml, $n = 10$). Det fanns inga märkbara förändringar i patientrapporterade resultat.

Europeiska läkemedelsmyndigheten har senarelagt kravet att skicka in studieresultaten för Galafold för en eller flera grupper av den pediatrika populationen för behandling av Fabrys sjukdom (information om pediatrik användning finns i avsnitt 4.2).

5.2 Farmakokinetiska egenskaper

Absorption

Den absoluta biotillgängligheten (AUC) för en enstaka oral dos om 150 mg migalastat-hydroklorid eller en enstaka 2 timmars 150 mg intravenös infusion var cirka 75 procent. Efter en enstaka oral dos om 150 mg migalastat-hydrokloridlösning var tiden till maximal plasmakoncentration cirka 3 timmar.

Migalastat-exponering i plasma ($AUC_{0-\infty}$) och C_{max} visade på dos-proportionerliga öknings vid orala migalastat-hydroklorid-doser från 50 mg till 1 250 mg hos vuxna.

Migalastat administrerat med en fettrik måltid, eller 1 timme före en fettrik eller lätt måltid, eller 1 timme efter en lätt måltid, ledde till signifikanta minskningar på mellan 37 procent och 42 procent av den genomsnittliga totala migalastat-exponeringen ($AUC_{0-\infty}$) och minskningar på mellan 15 procent och 40 procent av den genomsnittliga maximala migalastat-exponeringen (C_{max}) jämfört med fastande tillstånd (se avsnitt 4.2).

Konsumtion av kaffe innehållande cirka 190 mg koffein vid doseringstillfället resulterade i en signifikant minskning av migalastats systemiska exponering (genomsnittlig minskning av $AUC_{0-\infty}$ med 55 procent och genomsnittlig minskning av C_{max} med 60 procent) jämfört med vatten. Absorptionshastigheten (t_{max}) för migalastat påverkades inte av kaffe jämfört med vatten. Ingen effekt observerades när migalastat togs med naturliga (sackaros) och konstgjorda (aspartam eller acesulfam K) sötningsmedel (se avsnitt 4.2 och 4.5).

Distribution

Hos friska frivilliga varierade distributionsvolymen (V_z/F) av migalastat efter stigande enstaka orala doser (25 till 675 mg migalastat-hydroklorid) mellan 77 och 133 L, vilket visar att det fördelas väl i vävnaderna och går utöver den totala vattenhalten i kroppen (42 liter). Det fanns ingen spårbar plasmaproteinbindning efter administrering av [^{14}C]-migalastat-hydroklorid i koncentrationsintervallet 1 till 100 μM .

Metabolism

Baserat på in vivo-data är migalastat ett substrat för UGT, som är en mindre elimineringsväg. Migalastat är inte ett substrat för P-glykoprotein (P-gP) *in vitro* och det anses osannolikt att migalastat skulle genomgå läkemedelsinteraktioner med cytochrom P450s. En farmakokinetisk studie av friska manliga frivilliga med 150 mg [^{14}C]-migalastat-hydroklorid avslöjade att 99 procent av den radiomärkta dosen som återfanns i plasma bestod av oförändrat migalastat (77 procent) och 3 konjugerade dehydrogenerade O-glukuronid-metaboliter, M1 till M3 (13 procent). Cirka 9 procent av den totala radioaktiviteten var ej bestämd.

Eliminering

En farmakokinetisk studie av friska manliga frivilliga med 150 mg [^{14}C]-migalastat-hydroklorid visade att cirka 77 procent av den radiomärkta dosen återfanns i urinen av vilken 55 procent eliminerades som oförändrat migalastat och 5 procent som kombinerade metaboliter M1, M2 och M3. Cirka 3 procent av den totala provradioaktiviteten var ej bestämda komponenter. Cirka 20 procent av den totala radiomärkta dosen eliminerades i avföringen, med oförändrat migalastat som enda mätbara komponent.

Efter stigande enstaka oral doser (25 till 675 mg migalastat-hydroklorid) sågs inga trender för clearance, CL/F . Vid 150 mg-dosen var CL/F omkring 11–14 L/timme. Efter att samma doser administrerats varierade den genomsnittliga elimineringshastigheten ($t_{1/2}$) mellan cirka 3 och 5 timmar.

Särskilda populationer

Patienter med nedsatt njurfunktion

Galafold har inte studerats hos patienter med Fabrys sjukdom som har en GFR under 30 ml/min/1,73 m². I en endosstudie med Galafold hos icke-Fabry-patienter med varierande grader av njurinsufficiens, ökades exponeringen 4,3 gånger hos patienter med gravt nedsatt njurfunktion (GFR < 30 ml/min/1,73 m²).

Patienter med nedsatt leverfunktion

Inga studier har utförts på patienter med nedsatt leverfunktion. Metabolism och utsöndringsvägar gör det inte troligt att en sänkt leverfunktion påverkar migalastats farmakokinetiska egenskaper.

Äldre (> 65 år)

I de kliniska studierna av Galafold ingick ett litet antal patienter från 65 års ålder. Ålderseffekten utvärderades i en populationsfarmakokinetisk analys av migalastat-clearance i plasma i den ERT-naiva studiepopulationen. Skillnaden i clearance mellan Fabry-patienter ≥ 65 år och de < 65 år var 20 procent, vilket inte ansågs kliniskt signifikant.

Pediatrisk population

Farmakokinetiken för migalastat karakteriserades hos 20 ungdomspatienter (12 till 18 år och som vägde minst 45 kg) med Fabrys sjukdom som fick samma doseringsregim som vuxna (123 mg migalastat kapsel varannan dag) i en öppen fas 3b-studien (AT1001-020).

Bedömning av bioekvivalens för exponering simulerades hos ungdomspatienter (12 till 18 år) som vägde minst 45 kg och fick migalastat 123 mg en gång varannan dag jämfört med vuxna som fick samma doseringsregim. Modell-härledd area under kurvan (AUC_{tau}) hos ungdomspatienter (12 till 18 år) var likartade exponeringen hos vuxna.

Kön

Migalastats farmakokinetiska egenskaper skiljde sig inte på något signifikant sätt mellan kvinnor och män. vare sig hos friska frivilliga eller hos patienter med Fabrys sjukdom.

5.3 Prekliniska säkerhetsuppgifter

Enligt icke-kliniska studier finns ingen specifik fara för människor på grundval av endosstudier och studier med upprepad dosering, med undantag för övergående och fullständigt reversibel infertilitet hos hanrättor i samband med migalastat-behandling. Infertiliteten i samband med migalastat-behandling rapporterades vid kliniskt relevanta exponeringar. Fullständig reversibilitet sågs efter 4 veckor utan dosering. Liknande fynd har noterats prekliniskt efter behandling med andra iminosockerarter. I den embryofetala toxicitetsstudien på kaniner och endast vid doser förknippade med maternell toxicitet observerades fynd såsom embryofetal död, minskad genomsnittlig fetal vikt, reducerad benbildning och något förhöjda incidenser av mindre skelettavvikelser.

I en 104 veckor lång karcinogenicitetsstudie på rättor fanns en förhöjd incidens av pankreasöcellscarcinom hos hanar vid en dosnivå som var 19 gånger högre än exponeringen (AUC) vid den kliniskt effektiva dosen. Detta är en vanlig spontan tumör hos hanrättor som får fri tillgång till foder. I frånvaro av liknande fynd i honor, inga fynd i genotoxicitetsbatteriet eller i karcinogenicitetsstudien med Tg.rasH2 möss, och inga preneoplastiska pankreasfynd i gnagare eller apor, anses denna observation i hanrättor inte vara relaterad till behandlingen och dess relevans för människor är okänd.

6. FARMACEUTISKA UPPGIFTER

6.1 Förteckning över hjälpämnen

Kapselinnehåll

Pregelatiniserad stärkelse (majs)
Magnesiumstearat

Kapselns skal

Gelatin
Titandioxid (E171)
Indigokarmin (E132)

Tryckfärg

Shellack
Svart järndioxid
Kaliumhydroxid

6.2 Inkompatibiliteter

Ej relevant.

6.3 Hållbarhet

4 år

6.4 Särskilda förvaringsanvisningar

Inga särskilda temperaturanvisningar. Förvaras i originalförpackningen. Fuktkänsligt.

6.5 Förpackningstyp och innehåll

PVC / PCTFE / PVC/Aluminium blisterförpackning.
Förpackningsstorlek om 14 kapslar.

6.6 Särskilda anvisningar för destruktions

Ej använt läkemedel och avfall ska kasseras enligt gällande anvisningar.

7. INNEHAVARE AV GODKÄNNANDE FÖR FÖRSÄLJNING

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

8. NUMMER PÅ GODKÄNNANDE FÖR FÖRSÄLJNING

EU/1/15/1082/001

9. DATUM FÖR FÖRSTA GODKÄNNANDE/FÖRNYAT GODKÄNNANDE

Datum för det första godkännandet: 26 maj 2016
Datum för den senaste förnyelsen: 11 februari 2021

10. DATUM FÖR ÖVERSYN AV PRODUKTRESUMÉN

Ytterligare information om detta läkemedel finns på Europeiska läkemedelsmyndighetens webbplats
<http://www.ema.europa.eu>.

BILAGA II

- A. TILLVERKARE SOM ANSVARAR FÖR FRISLÄPPANDE AV TILLVERKNINGSSATS**
- B. VILLKOR ELLER BEGRÄNSNINGAR FÖR TILLHANDAHÅLLANDE OCH ANVÄNDNING**
- C. ÖVRIGA VILLKOR OCH KRAV FÖR GODKÄNNANDET FÖR FÖRSÄLJNING**
- D. VILLKOR ELLER BEGRÄNSNINGAR AVSEENDE EN SÄKER OCH EFFEKTIV ANVÄNDNING AV LÄKEMEDLET**

A. TILLVERKARE SOM ANSVARAR FÖR FRISLÄPPANDE AV TILLVERKNINGSSATS

Namn och adress till tillverkare som ansvarar för frisläppande av tillverkningsats

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

B. VILLKOR ELLER BEGRÄNSNINGAR FÖR TILLHANDAHÅLLANDE OCH ANVÄNDNING

Läkemedel som med begränsningar lämnas ut mot recept (se bilaga I: Produktresumén, avsnitt 4.2).

C. ÖVRIGA VILLKOR OCH KRAV FÖR GODKÄNNANDET FÖR FÖRSÄLJNING

• Periodiska säkerhetsrapporter

Kraven för att lämna in periodiska säkerhetsrapporter för detta läkemedel anges i den förteckning över referensdatum för unionen (EURD-listan) som föreskrivs i artikel 107c.7 i direktiv 2001/83/EG och eventuella uppdateringar och som offentliggjorts på webbportalen för europeiska läkemedel.

D. VILLKOR ELLER BEGRÄNSNINGAR AVSEENDE EN SÄKER OCH EFFEKTIV ANVÄNDNING AV LÄKEMEDLET

• Riskhanteringsplan

Innehavaren av godkännandet för försäljning ska genomföra de erforderliga farmakovigilansaktiviteter och -åtgärder som finns beskrivna i den överenskomna riskhanteringsplanen (Risk Management Plan, RMP) som finns i modul 1.8.2 i godkännandet för försäljning samt eventuella efterföljande överenskomna uppdateringar av riskhanteringsplanen.

En uppdaterad riskhanteringsplan ska lämnas in

- på begäran av Europeiska läkemedelsmyndigheten,
- när riskhanteringssystemet ändras, särskilt efter att ny information framkommit som kan leda till betydande ändringar i läkemedlets nytta-riskprofil eller efter att en viktig milstolpe (för farmakovigilans eller riskminimering) har nåtts.

BILAGA III
MÄRKNING OCH BIPACKSEDEL

A. MÄRKNING

UPPGIFTER SOM SKA FINNAS PÅ YTTRE FÖRPACKNINGEN

YTTERKARTONG

1. LÄKEMEDLETS NAMN

Galafold 123 mg hårda kapslar
migalastat

2. DEKLARATION AV AKTIV(A) SUBSTANS(ER)

Varje kapsel innehåller migalastat-hydroklorid motsvarande 123 mg migalastat.

3. FÖRTECKNING ÖVER HJÄLPÄMNEN

4. LÄKEMEDELSFORM OCH FÖRPACKNINGSTORLEK

kapsel, hård

14 hårda kapslar

5. ADMINISTRERINGSSÄTT OCH ADMINISTRERINGSVÄG

Ät inte mat och drick inte koffein minst 2 timmar före och 2 timmar efter intag av läkemedlet för att ge en fasteperiod på minst 4 timmar. Ta läkemedlet vid samma tidpunkt på dagen.

Svälj kapseln hel. Du får inte dela, krossa eller tugga kapseln.

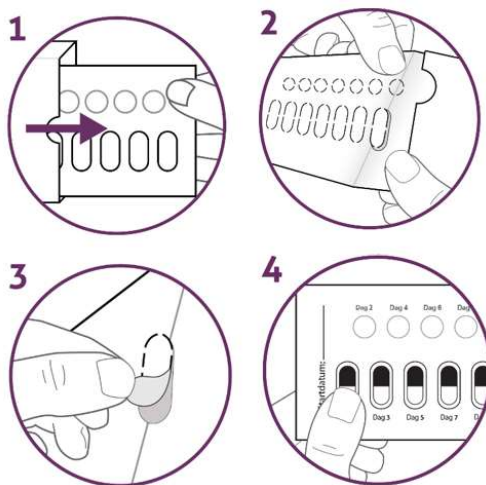
Läs bipacksedeln före användning.

Oral användning.

Ta en Galafold-kapsel varannan dag och tryck ut den perforerade cirkeln på blisterfodralet de dagar du inte tar Galafold.

Dag 1	Dag 2	Dag 3	Dag 4	Dag 5	Dag 6	Dag 7	Dag 8	
Galafold -dag	Ta inte Galafold	Galafold -dag	Ta inte Galafold	Galafold -dag	Ta inte Galafold	Galafold -dag	Ta inte Galafold	Upprepa regim

Hur du tar ut en kapsel



1. TRYCK och håll den lila fliken, och DRA ut kortet till höger (figur 1). Vik ut kortet.
2. Vänd på kortet så att baksidan är vänd uppåt. BÖJ på kortet (figur 2) för att göra perforeringarna lättare att nå.
3. AVLÄGSNA kartongen med den ovala  perforeringen (figur 3).
4. Vänd på kortet så att framsidan är vänd uppåt. Tryck ut kapseln (figur 4).

Skanna in koden för att komma åt bipacksedeln.

Or-kod ska ingå + www.galafoldsmpc.co.uk

6. SÄRSKILD VARNING OM ATT LÄKEMEDET MÅSTE FÖRVARAS UTOM SYN- OCH RÄCKHÅLL FÖR BARN

Förvaras utom syn- och räckhåll för barn.

7. ÖVRIGA SÄRSKILDA VARNINGAR OM SÅ ÄR NÖDVÄNDIGT

8. UTGÅNGSDATUM

EXP

9. SÄRSKILDA FÖRVARINGSANVISNINGAR

Förvaras i originalförpackningen. Fuktkänsligt.

10. SÄRSKILDA FÖRSIKTIGHETSÅTGÄRDER FÖR DESTRUKTION AV EJ ANVÄNT LÄKEMEDEL OCH AVFALL I FÖREKOMMANDE FALL

11. INNEHAVARE AV GODKÄNNANDE FÖR FÖRSÄLJNING (NAMN OCH ADRESS)

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

12. NUMMER PÅ GODKÄNNANDE FÖR FÖRSÄLJNING

EU/1/15/1082/001

13. TILLVERKNINGSSATSNUMMER <, DONATIONS- OCH PRODUKTKODER>

Lot

14. ALLMÄN KLASIFICERING FÖR FÖRSKRIVNING**15. BRUKSANVISNING****16. INFORMATION I PUNKTSKRIFT**

galafold 123 mg hårda kapslar

17. UNIK IDENTITETSBETECKNING – TVÅDIMENSIONELL STRECKKOD

Tvådimensionell streckkod som innehåller den unika identitetsbeteckningen.

18. UNIK IDENTITETSBETECKNING – I ETT FORMAT LÄSBART FÖR MÄNSKLIGT ÖGA

PC
SN
NN

UPPGIFTER SOM SKA FINNAS PÅ DEN MELLANLIGGANDE FÖRPACKNINGEN**BLISTERFODRAL****1. LÄKEMEDLETS NAMN**

Galafold 123 mg hårda kapslar
migalastat

2. INNEHAVARE AV GODKÄNNANDE FÖR FÖRSÄLJNING

Amicus Therapeutics Europe Limited

3. UTGÅNGSDATUM

EXP

4. TILLVERKNINGSSATSNUMMER

Lot

5. ÖVRIGT

Se bipacksedeln för ytterligare instruktioner.

Tryck ut de perforerade cirkelarna de dagar du inte 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 ska tas varannan dag.

Startdatum:

UPPGIFTER SOM SKA FINNAS PÅ DEN INRE FÖRPACKNINGEN

BLISTERFOLIE

1. LÄKEMEDLETS NAMN

2. INNEHAVARE AV GODKÄNNANDE FÖR FÖRSÄLJNING

3. UTGÅNGSDATUM

4. TILLVERKNINGSSATSNUMMER

Lot

5. ÖVRIGT

B. BIPACKSEDEL

Bipacksedel: Information till patienten

Galafold 123 mg hårda kapslar migalastat

Läs noga igenom denna bipacksedel innan du börjar ta detta läkemedel. Den innehåller information som är viktig för dig.

- Spara denna information, du kan behöva läsa den igen.
- Om du har ytterligare frågor, vänd dig till läkare, apotekspersonal eller sjuksköterska.
- Detta läkemedel har ordinerats enbart åt dig. Ge det inte till andra. Det kan skada dem, även om de uppvisar sjukdomstecken som liknar dina.
- Om du får biverkningar, tala med läkare, apotekspersonal eller sjuksköterska. Detta gäller även eventuella biverkningar som inte nämns i denna information. Se avsnitt 4.

I denna bipacksedel finns information om följande:

1. Vad Galafold är och vad det används för
2. Vad du behöver veta innan du tar Galafold
3. Hur du tar Galafold
4. Eventuella biverkningar
5. Hur Galafold ska förvaras
6. Förpackningens innehåll och övriga upplysningar

1. Vad Galafold är och vad det används för

Galafold innehåller den aktiva substansen migalastat.

Detta läkemedel används vid långtidsbehandling av Fabrys sjukdom hos vuxna och ungdomar som är 12 år eller äldre som har vissa genetiska mutationer (förändringar).

Fabrys sjukdom orsakas av en brist på eller ett felaktigt enzym som kallas alfa-galaktosidas A (α -Gal A). Beroende på typen av mutation (förändring) i genen som producerar α -Gal A, fungerar inte enzymet som det ska eller saknas fullständigt. Denna enzymdefekt leder till onormala inlagringar av en fettsubstans som kallas globotriaosylceramid (GL-3) i njurarna, hjärtat och andra organ, vilket orsakar symtomen på Fabrys sjukdom.

Detta läkemedel verkar genom att stabilisera enzymet som din kropp naturligt producerar, så att det på ett bättre sätt kan minska mängden GL-3 som har ansamlats i dina celler och vävnader.

2. Vad du behöver veta innan du tar Galafold

Ta inte Galafold

- om du är allergisk mot migalastat eller något annat innehållsämne i detta läkemedel (anges i avsnitt 6).

Varningar och försiktighet

123 mg migalastat kapslar ska inte ges till barn (över 12 år) som väger mindre än 45 kg.

Tala med läkare innan du tar Galafold om du just nu genomgår enzymsättningsbehandling. Du ska inte ta Galafold om du också får enzymsättningsbehandling.

Medan du tar Galafold kommer din läkare var 6:e månad att övervaka ditt tillstånd och kontrollera om läkemedlet verkar. Om ditt tillstånd försämras kan läkaren utvärdera dig vidare eller avbryta din behandling med Galafold.

Tala med läkare innan du tar Galafold om du har kraftigt nedsatt njurfunktion eftersom Galafold inte rekommenderas till patienter med kraftig njurfunktionsförsämring (GFR mindre än 30 ml/min/1,73 m²).

Barn

Barn under 12 år

Detta läkemedel har inte studerats på barn under 12 år; därför har inte säkerhet och effekt fastställts för denna åldersgrupp.

Andra läkemedel och Galafold

Tala om för läkare, apotekspersonal eller sjuksköterska om du tar, nyligen har tagit eller kan tänkas ta andra läkemedel. Detta gäller även receptfria läkemedel, inklusive kosttillskott och växtbaserade läkemedel.

Tala i synnerhet om för din läkare om du tar läkemedel eller kosttillskott som innehåller koffein då dessa kan inverka på Galafolds effekt om de tas under en fasteperiod.

Notera vilka läkemedel du tar. För en förteckning över dem och visa den för din läkare eller apotekspersonal varje gång du tar ett nytt läkemedel.

Graviditet, amning och fertilitet

Graviditet

Det finns mycket begränsad erfarenhet av användningen av detta läkemedel hos gravida kvinnor. Galafold rekommenderas inte under graviditet. Om du är gravid, tror att du kan vara gravid eller planerar att skaffa barn, rådfråga läkare innan du använder detta läkemedel.

Kvinnor i fertil ålder som använder Galafold ska använda en säker preventivmetod.

Amning

Om du ammar, ta inte detta läkemedel förrän du har talat med läkare, apotekspersonal eller sjuksköterska. Det är inte känt om detta läkemedel passerar över i bröstmjölken. Din läkare kommer att besluta om du måste sluta amma eller tillfälligt sluta ta ditt läkemedel efter att ha tagit hänsyn till fördelen med amning för barnet och fördelen med behandling för modern.

Fertilitet hos män

Det är inte känt om detta läkemedel påverkar fertiliteten hos män. Effekterna av Galafold på fertiliteten hos människor har inte undersökts.

Fertilitet hos kvinnor

Det är inte känt om detta läkemedel påverkar fertiliteten hos kvinnor.

Om du planerar att skaffa barn, rådfråga läkare, apotekspersonal eller sjuksköterska.

Körförmåga och användning av maskiner

Det är osannolikt att detta läkemedel påverkar din förmåga att framföra fordon eller använda maskiner.

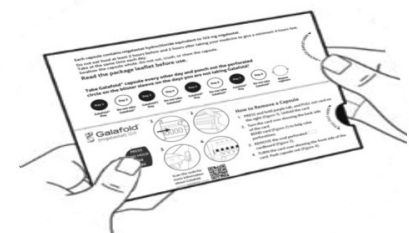
3. Hur du tar Galafold

Ta alltid detta läkemedel enligt läkarens, apotekspersonalens eller sjuksköterskans anvisningar. Rådfråga läkare, apotekspersonal eller sjuksköterska om du är osäker.

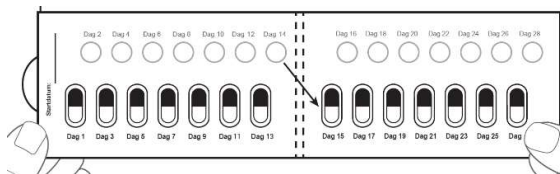
Ta en kapsel en gång varannan dag vid samma tid på dagen. Ta inte Galafold två dagar i sträck.

Ät inte mat och drick inte koffein minst 2 timmar före och 2 timmar efter att du har tagit en dos. En fasteperiod på minst 4 timmar behövs för att läkemedlet ska tas upp fullständigt i din kropp. Vatten (vanligt, smaksatt eller sött), fruktjuicer utan fruktkött och koffeinfria kolsyrade drycker kan konsumeras under den fyra timmar långa fastan.

Svälj kapseln hel. Du får inte dela, krossa eller tugga kapseln.

Figur A 	Steg 1: Avlägsna förseglingen på locket. Öppna omslaget på Galafold-kartongen (se figur A).
Figur B – Öppnad kartong 	Steg 2: Tryck och <u>fortsätt hålla ner den lila fliken med din tumme på vänster</u> sida av kartongen (se figur B) och fortsätt till steg 3.
Figur C 	Steg 3: TA TAG i <u>fliken</u> på höger sida där det står "DRA HÄR" och dra ut det vikta blisterkortet (se figur C).

Figur D – Blisterkortets framsida



Steg 4: Vik ut blisterkortet
(se figur D).

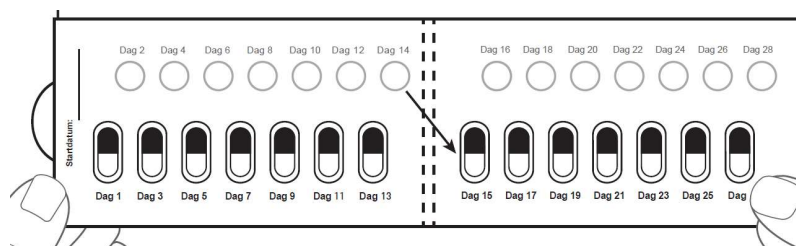
Ta en Galafold-kapsel:

Ett Galafold blisterkort = 14 hårda kapslar = 28 dagars behandling med Galafold och 14 vita kartongcirkclar.

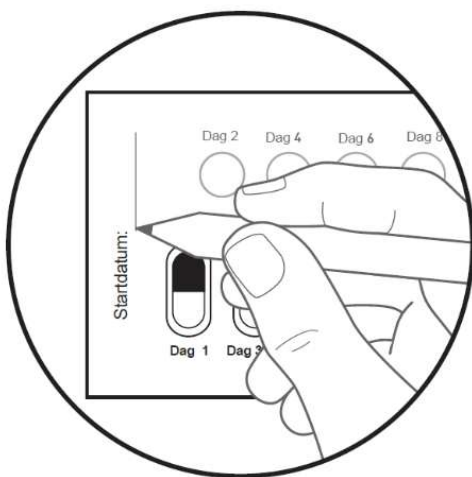
De vita kartongcirkclarna är en påminnelse om att du bara ska ta Galafold **varannan** dag.

Pilen anvisar dig att påbörja de kommande 2 veckornas behandling.

Figur E – Blisterkortets framsida

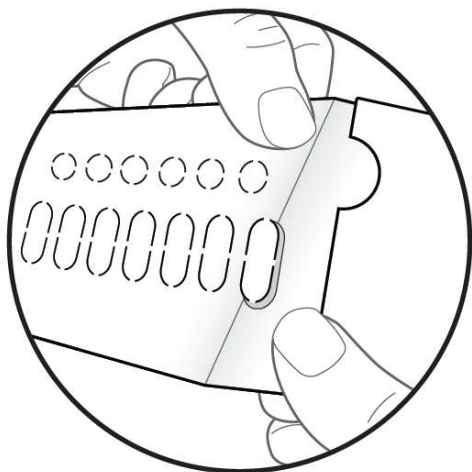


Figur F – Blisterkortets framsida



Steg 5: Skriv ner datumet på blisterkortet den
första dagen du tar detta läkemedel från ett
nytt blisterkort
(se figur F).

Figur G – Blisterkortets baksida



Steg 6: VÄND PÅ kortet så att baksidan visas.

HITTA kapseln som ska tas ut.
BÖJ på kortet som visas på bilden
(se figur G).

Obs: Böjer du på kortet blir det lättare att
komma åt kartongbiten med den ovala
perforeringen.

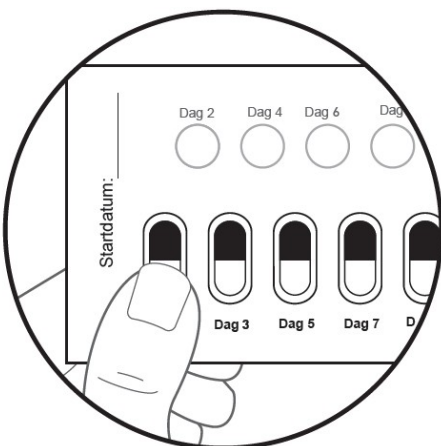
Figur H – Blisterkortets baksida



Steg 7: AVLÄGSNA kartongen med oval
perforering (se figur H).

Obs: När du tagit bort kartongen kan det synas
vit folie, men det är OK.

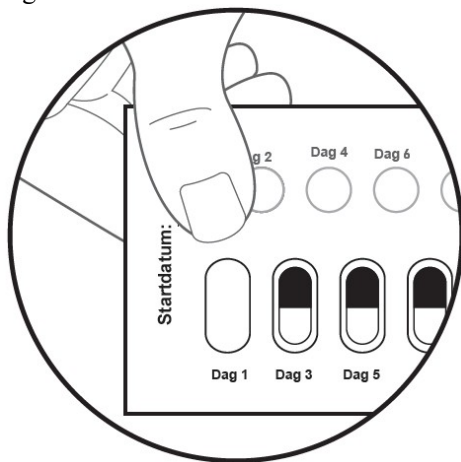
Figur I – Blisterkortets framsida



Steg 8: VÄND PÅ kortet så att framsidan visas.

TRYCK ut kapseln
(se figur I).

Figur J – Blisterkortets framsida



Steg 9: Tryck nästa dag ut den perforerade vita kartongcirkeln som är märkt Dag 2 på översta raden.

Tryck på den vita kartongcirkeln för att ta ut den (se figur J).

Obs: Tryck ut den vita cirkeln för att komma ihåg vilken dag du inte tagit läkemedlet.

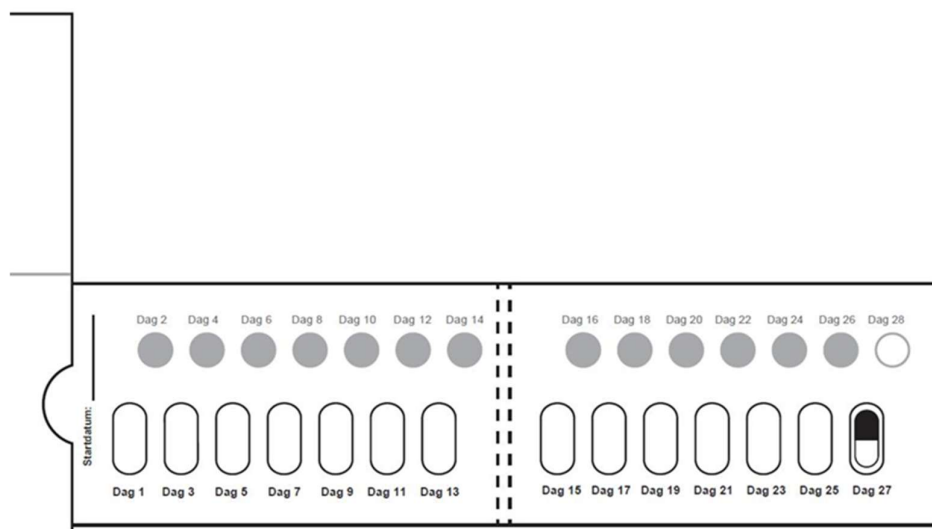
Ta 1 Galafold-kapsel **varannan** dag.

Stäng förpackningen och förvara den efter varje användning.

Efter Dag 2 ska du fortsätta till Dag 3 på blisterkortet.

Växla varje dag mellan att ta kapseln och att trycka ut de perforerade vita kartongcirkeln till och med dag 28.

Figur K – Framsida av det utvikta blisterkortet



Om du har tagit för stor mängd av Galafold

Om du har tagit för många kapslar ska du sluta ta läkemedlet och kontakta läkare. Du kan få huvudvärk och känna dig yr.

Om du har glömt att ta Galafold

Om du har glömt att ta din kapsel vid den vanliga tiden men kommer ihåg den senare kan du ta kapseln endast om det inte gått längre tid än 12 timmar efter tidpunkten då kapseln skulle ha tagits. Om det har gått längre tid än 12 timmar, ska du fortsätta att ta Galafold den dag och tidpunkt som anges för nästa planerade dos enligt doseringsschemat. Ta inte två kapslar för att kompensera för glömd dos.

Om du slutar att ta Galafold

Sluta inte att ta detta läkemedel utan att först ha talat med din läkare.

Om du har ytterligare frågor om användningen av detta läkemedel, kontakta läkare, apotekspersonal eller sjuksköterska.

4. Eventuella biverkningar

Liksom alla läkemedel kan detta läkemedel orsaka biverkningar, men alla användare behöver inte få dem.

Mycket vanliga: kan förekomma hos fler än 1 av 10 personer

- Huvudvärk

Vanliga: kan förekomma hos upp till 1 av 10 personer

- | | | |
|----------------------------------|--|---|
| • Palpitationer (hjärtklappning) | • Ökade halter av kreatinfosfokinas i blodprov | • Minskad känslighet för beröring (hypestesi) |
| • Svindel (vertigo) | • Viktökning | • Depression |
| • Diarré | • Muskelkramper | • Protein i urinen (proteinuri) |
| • Illamående | • Muskelsmärta (myalgi) | • Andfåddhet (dyspné) |
| • Magont | • Smärtsam stel nacke (torticollis) | • Näsblod (epistaxis) |
| • Förstoppning | • Krypningar i extremiteter (parestesi) | • Hudutslag |
| • Muntorrhet | • Yrsel | • Kvarstående klåda (pruritus) |
| • Plötsligt avföringsbehov | | • Smärta |
| • Matsmältningsbesvär (dyspepsi) | | |
| • Trötthet | | |

Mindre vanliga: kan påverka upp till 1 av 100 personer

- Plötslig svullnad på huden eller slemhinna (t.ex. läpp, tunga, ögon osv) eller både och (angioödem)

Rapportering av biverkningar

Om du får biverkningar, tala med läkare, apotekspersonal eller sjuksköterska. Detta gäller även eventuella biverkningar som inte nämns i denna information. Du kan också rapportera biverkningar direkt via **det nationella rapporteringssystemet listat i bilaga V**. Genom att rapportera biverkningar kan du bidra till att öka informationen om läkemedels säkerhet.

5. Hur Galafold ska förvaras

Förvara detta läkemedel utom syn- och räckhåll för barn.

Används före utgångsdatum som anges på kartongen och blisterförpackningen efter EXP. Utgångsdatumet är den sista dagen i angiven månad.

Inga särskilda temperaturanvisningar. Förvaras i originalförpackningen för att skydda produkten från fukt.

Läkemedel ska inte kastas i avloppet eller bland hushållsavfall. Fråga apotekspersonalen hur man kastar läkemedel som inte längre används. Dessa åtgärder är till för att skydda miljön.

6. Förpackningens innehåll och övriga upplysningar

Innehållsdeklaration

- Den aktiva substansen är migalastat. Varje kapsel innehåller migalastat-hydroklorid motsvarande 123 mg migalastat.
- Övriga innehållsämnen är:
Kapselinnehåll: Pregelatiniserad stärkelse (majs) och magnesiumstearat
Kapselskal: Gelatin, titandioxid (E171) och indigokarmin (E132)
Tryckfärg: Shellack, svart järnoxid och kaliumhydroxid

Läkemedlets utseende och förpackningsstorlekar

Opaka, blåa och vita hårda kapslar, märkta med "A1001" i svart färg, storlek 2 hård kapsel (6,4 x 18,0 mm) innehållande vitt till ljusbrunt pulver.

Galafold finns i en blisterförpackning som innehåller 14 kapslar.

Innehavare av godkännande för försäljning

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

Tillverkare

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

Kontakta ombudet för innehavaren av godkännandet för försäljning om du vill veta mer om detta läkemedel (om du inte kan nå Amicus-representanten via telefon, använd e-postadresserna som anges nedan):

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

Deutschland

Amicus Therapeutics GmbH
Tel: (+49) 0800 000 2038
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

Malta

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

Nederland

Amicus Therapeutics BV
Tel: (+31) 0800 022 8399
e-mail: 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

Κύπρος

Amicus Therapeutics Europe Limited

Τηλ: (+357) 800 97595

e-mail: MedInfo@amicusrx.com

Sverige

Amicus Therapeutics Europe Limited

Tfn: (+46) 020 795 493

e-post: MedInfo@amicusrx.com

Latvija

Amicus Therapeutics Europe Limited

Tel: (+371) 800 05391

e-pasts: MedInfo@amicusrx.com

Denna bipacksedel ändrades senast**Övriga informationskällor**

Ytterligare information om detta läkemedel finns på Europeiska läkemedelsmyndighetens webbplats

<http://www.ema.europa.eu>. Där finns också länkar till andra webbplatser rörande sällsynta sjukdomar och behandlingar.