

**BILAG I**  
**PRODUKTRESUMÉ**

## **1. LÆGEMIDLETS NAVN**

Galafold 123 mg kapsler, hårde

## **2. KVALITATIV OG KVANTITATIV SAMMENSÆTNING**

Hver kapsel indeholder migalastathydrochlorid svarende til 123 mg migalastat.

Alle hjælpestoffer er anført under pkt. 6.1.

## **3. LÆGEMIDDELFORM**

Kapsler, hårde.

Hårde kapsler, størrelse 2 (6,4 x 18,0 mm), med uigennemsigtig blå overdel og uigennemsigtig hvid underdel, der er mærket "A1001" med sort prægeblæk og indeholder hvidt til blegbrunt pulver.

## **4. KLINISKE OPLYSNINGER**

### **4.1 Terapeutiske indikationer**

Galafold er indiceret til langtidsbehandling af voksne og unge over 12 år med bekræftet diagnose på Fabrys sygdom ( $\alpha$ -galaktosidase A-mangel), som har en behandlelig mutation (se tabellerne i pkt. 5.1).

### **4.2 Dosering og administration**

Behandling med Galafold bør påbegyndes og superviseres af speciallæger med erfaring i diagnosticering og behandling af Fabrys sygdom. Galafold er ikke beregnet til anvendelse sammen med enzymsubstitutionsterapi (se pkt. 4.4).

#### Dosering

Det anbefalede doseringsregime er 123 mg migalastat (1 kapsel) taget hver anden dag på samme tidspunkt af dagen.

#### Glemte dosis

Galafold bør ikke indtages to på hinanden følgende dage. Hvis en dosis helt glemmes en dag, skal patienten kun tage den glemte dosis Galafold, hvis det er inden for 12 timer fra det tidspunkt, hvor dosen normalt tages. Hvis der er gået mere end 12 timer, skal patienten genoptage behandlingen med Galafold på næste planlagte doseringsdag og -tidspunkt i henhold til planen med dosering hver anden dag.

#### Særlige populationer

##### Ældre

Dosisjustering er ikke nødvendig på grundlag af alder (se pkt. 5.2).

### Nedsat nyrefunktion

Galafold frarådes anvendt hos patienter med Fabrys sygdom, som har en estimeret GFR under 30 ml/min/1,73 m<sup>2</sup> (se pkt. 5.2).

### Nedsat leverfunktion

Justering af Galafold-dosis er ikke nødvendig på grund af nedsat leverfunktion (se pkt. 5.2).

### Pædiatrisk population

*Unge i alderen  $\geq 12$  til  $< 18$  år, der vejer  $\geq 45$  kg*

123 mg migalastat (1 kapsel) taget én gang hver anden dag på samme tidspunkt af dagen (se pkt. 5.2).

*Børn  $< 12$  år*

Galafolds sikkerhed og virkning hos børn under 12 år er endnu ikke klarlagt. Der foreligger ingen data.

### Administration

Til oral anvendelse.

Eksponeringen for Galafold nedsættes med ca. 40 % ved indtagelse sammen med føde, og 60 % ved indtagelse med kaffe (se afsnit 4.5 og 5.2). Føde og kaffemå ikke indtages i mindst 2 timer før og 2 timer efter, Galafold tages, for at give en fastetid på mindst 4 timer (se afsnit 4.5).

Vand (almindeligt, tilsat smag, sødet), frugtsaft uden kød og koffeinfri drikkevarer med brus, kan indtages i denne 4-timers fasteperiode.

Galafold bør tages hver anden dag på samme klokkeslæt for at sikre optimale fordele for patienten.

Kapslerne skal synkes hele. Kapslerne må ikke skæres over, knuses eller tygges.

## **4.3 Kontraindikationer**

Overfølsomhed over for det aktive stof eller over for et eller flere af hjælpestofferne anført i pkt. 6.1.

## **4.4 Særlige advarsler og forsigtighedsregler vedrørende brugen**

Det tilrådes at monitorere nyrefunktion, ekkokardiografiske parametre og biokemiske markører regelmæssigt (hver 6. måned) hos patienter, der er sat i behandling med eller har skiftet til migalastat. Ved signifikant forværring af den kliniske tilstand bør yderligere evaluering af den kliniske tilstand eller seponering af Galafold overvejes.

Galafold er ikke indiceret til anvendelse hos patienter med ikke-behandlelige mutationer (se pkt. 5.1).

Der er ikke iagttaget aftagende proteinuri hos patienter ved behandling med Galafold. Galafold frarådes til patienter med svær nyreinsufficiens, defineret som estimeret GFR under 30 ml/min/1,73 m<sup>2</sup> (se pkt. 5.2).

Begrænsede data tyder på, at samtidig administration af en enkelt dosis migalastat og standard-enzymsubstitutionsterapi medfører en øget på 1 til 5 gange eksponering for agalsidase. Studiet indikerede også, at agalsidase ikke påvirker farmakokinetikken af migalastat. Galafold er ikke beregnet til administration sammen med enzymsubstitutionsterapi.

## Pædiatrisk population

123 mg migalastat kapsler er ikke beregnet til børn ( $\geq 12$  år), der vejer mindre end 45 kg (se pkt. 5.2).

### **4.5 Interaktion med andre lægemidler og andre former for interaktion**

Ud fra *in vitro*-data inducerer migalastat ikke CYP1A2, 2B6 eller 3A4. Endvidere er migalastat ikke en hæmmer af eller et substrat for CYP1A2, 2A6, 2B6, 2C8, 2C9, 2C19, 2D6, 2E1 eller 3A4/5. Migalastat er ikke substrat for MDR1 eller BCRP og hæmmer ikke de humane efflukstransportører BCRP, MDR1 eller BSEP. Desuden er migalastat ikke substrat for MATE1, MATE2-K, OAT1, OAT3 eller OCT2 og hæmmer ikke de humane optagelsestransportører OATP1B1, OATP1B3, OAT1, OAT3, OCT1, OCT2, MATE1 eller MATE2-K.

## Effekt fra andre lægemidler på migalastat

Administration af migalastat sammen med koffein sænker migalastats systemisk eksponering (AUC og  $C_{\max}$ ), hvilket kan reducere virkningen af Galafold (se afsnit 5.2). Undgå administration af Galafold sammen med koffein mindst 2 timer før og 2 timer efter, at du har taget Galafold (se afsnit 4.2).

### **4.6 Fertilitet, graviditet og amning**

## Kvinder i den fertile alder/Antikonception til mænd og kvinder

Galafold frarådes anvendt hos kvinder i den fertile alder, som ikke anvender antikonception.

## Graviditet

Der er kun begrænsede data fra anvendelse af Galafold til gravide kvinder. Hos kaniner er udviklingstoksicitet kun iagttaget ved maternelt toksiske doser (se pkt. 5.3). Galafold frarådes under graviditet.

## Amning

Det vides ikke, om Galafold udskilles i human mælk. Migalastat er imidlertid påvist i mælken hos ammende rotter. Det kan derfor ikke udelukkes, at der er risiko for, at et brystbarn bliver eksponeret for migalastat. Det skal besluttes, om amning skal ophøre eller Galafold seponeres, idet der tages hensyn til fordelene ved amning for barnet i forhold til den terapeutiske fordel for moderen.

## Fertilitet

Galafolds indvirkning på fertiliteten hos mennesker er ikke undersøgt. Hos hanrotter er iagttaget forbigående og fuldt reversibel infertilitet ved behandling med migalastat i alle de undersøgte doser. Der blev iagttaget fuld reversibilitet efter 4 uger uden dosering. Tilsvarende iagttagelser er gjort præklinisk efter behandling med andre iminosukkerarter (se pkt. 5.3). Migalastat havde ingen indvirkning på fertiliteten hos hunrotter.

### **4.7 Virkning på evnen til at føre motorkøretøj og betjene maskiner**

Galafold påvirker ikke eller kun i ubetydelig grad evnen til at føre motorkøretøj og betjene maskiner.

### **4.8 Bivirkninger**

## Sammenfatning af sikkerhedsprofilen

Den hyppigste bivirkning var hovedpine, som optrådte hos ca. 10 % af de patienter, der fik Galafold.

### Tabel over bivirkninger

Hyppigheden defineres som meget almindelig ( $\geq 1/10$ ), almindelig ( $\geq 1/100$  til  $< 1/10$ ), ikke almindelig ( $\geq 1/1\,000$  til  $< 1/100$ ), sjælden ( $\geq 1/10\,000$  til  $< 1/1\,000$ ), meget sjælden ( $< 1/10\,000$ ) eller ikke kendt (kan ikke estimeres ud fra forhåndenværende data). Inden for hver hyppighedsgruppe og systemorganklasse er bivirkningerne opstillet efter aftagende alvorlighedsgrad.

**Tabel 1: Bivirkninger med Galafold**

Systemorganklasse	Meget almindelig	Almindelig
Psyriske lidelser		Depression
Nervesystemet	Hovedpine	Paræstesi Svimmelhed Hypæstesi
Øre og labyrint		Vertigo
Hjerte		Palpitationer
Luftveje, thorax og mediastinum		Dyspnø Epistaxis
Mave-tarmkanalen		Diarré Kvalme Abdominalsmerter Obstipation Mundtørhed Defækationstrang Dyspepsi
Hud og subkutane væv		Udslæt Pruritus
Muskler, knogler og bindevæv		Muskelspasmer Myalgi Torticollis Smerter i ekstremitet
Nyrer og urinveje		Proteinuri
Almene symptomer og reaktioner på administrationsstedet		Træthed Smerter
Undersøgelser		Forhøjet kreatinkinase i blodet Vægtstigning

### Ungdomspopulation

Sikkerhedsvurderingen hos 21 unge ( $\geq 12$  til  $< 18$  år, der vejer  $\geq 45$  kg) er baseret på 1 års sikkerhedsdata fra det ikke-blindede AT1001-020-forsøg, hvor forsøgspersoner fik samme doseringsregime som voksne (se pkt. 5.2). Der blev ikke observeret nogen aldersspecifikke forskelle i bivirkninger mellem unge og voksne forsøgspersoner. Hyppigheden, typen og sværhedsgraden af bivirkninger hos unge forventes at være den samme som hos voksne baseret på disse data.

## Indberetning af formodede bivirkninger

Når lægemidlet er godkendt, er indberetning af formodede bivirkninger vigtig. Det muliggør løbende overvågning af benefit/risk-forholdet for lægemidlet. Sundhedspersoner anmodes om at indberette alle formodede bivirkninger via **det nationale rapporteringssystem anført i Appendiks V**.

### **4.9 Overdosering**

Ved overdosering anbefales understøttende behandling. Hovedpine og svimmelhed var de hyppigst indberettede bivirkninger ved Galafold-doser op til henholdsvis 1.250 mg og 2.000 mg.

## **5. FARMAKOLOGISKE EGENSKABER**

### **5.1 Farmakodynamiske egenskaber**

Farmakoterapeutisk klassifikation: Andre midler til fordøjelsesorganer og stofskifte, diverse midler til fordøjelsesorganer og stofskifte, ATC kode: A16AX14

Fabrys sygdom er en progressiv X-bunden lysosomal aflejrings sygdom, der rammer begge køn. Fabrys sygdom skyldes mutationer i *GLA*-genet, som medfører mangel på det lysosomale enzym  $\alpha$ -galaktosidase A ( $\alpha$ -Gal A), der er nødvendigt for metaboliseringen af glykosfingolipider (f.eks. GL-3, lyso-Gb<sub>3</sub>). Nedsat  $\alpha$ -Gal A-aktivitet er derfor forbundet med progressiv ophobning af glykosfingolipider i følsomme organer og væv, hvilket fører til den morbiditet og mortalitet, der er forbundet med Fabrys sygdom.

### Virkningsmekanisme

Visse *GLA*-mutationer kan medføre dannelse af abnormt foldede og ustabile mutantformer af  $\alpha$ -Gal A. Migalastat er en farmakologisk beskyttelse (chaperone), der er designet til med høj affinitet at binde selektivt og reversibelt til de aktive steder på visse mutantformer af  $\alpha$ -Gal A, de genotyper, der kaldes behandlelige mutationer. Binding af migalastat stabiliserer disse  $\alpha$ -Gal A-mutantformer i det endoplasmatiske reticulum og muliggør transporten af dem til lysosomer. Når  $\alpha$ -Gal A-aktiviteten i lysosomer genetableres ved fraspaltning af migalastat, medfører det katabolisering af GL-3 og beslægtede glykosfingolipider.

*GLA*-mutationer, der er behandlelige med Galafold, er anført i tabel 2 nedenfor. *GLA*-mutationerne er endvidere tilgængelige for sundhedspersoner på [www.galafoldamenabilitytable.com](http://www.galafoldamenabilitytable.com).

De anførte nukleotidændringer repræsenterer potentielle ændringer af DNA-sekvensen, der resulterer i en mutation af aminosyren. Mutationen af aminosyren (ændring af proteinsekvensen) er mest relevant, når der bestemmes når det er muligt at behandle. Hvis der er en dobbeltmutation på samme kromosom (både mænd og kvinder), kan patienten behandles, hvis dobbeltmutationen findes i én indgang i tabel 2) (f.eks. D55V/Q57L). Hvis der er en dobbeltmutation på forskellige kromosomer (kun hos kvinder), kan patienten behandles, hvis den ene af mutationerne findes i tabel 2).

**Tabel 2: GLA-mutationer, der kan behandles med Galafold (migalastat)**

Nukleotidændring	Nukleotidændring	Ændring i proteinsekvens
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

**Tabel 2: GLA-mutationer, der kan behandles med Galafold (migalastat)**

Nukleotidændring	Nukleotidændring	Ændring i proteinsekvens
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



**Tabel 2: GLA-mutationer, der kan behandles med Galafold (migalastat)**

Nukleotidændring	Nukleotidændring	Ændring i proteinsekvens
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

**Tabel 2: GLA-mutationer, der kan behandles med Galafold (migalastat)**

Nukleotidændring	Nukleotidændring	Ændring i proteinsekvens
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>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
c.185C>G	c.C185G	S62C

**Tabel 2: GLA-mutationer, der kan behandles med Galafold (migalastat)**

Nukleotidændring	Nukleotidændring	Ændring i proteinsekvens
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
c.232T>C	c.T232C	S78P

**Tabel 2: GLA-mutationer, der kan behandles med Galafold (migalastat)**

Nukleotidændring	Nukleotidændring	Ændring i proteinsekvens
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
c.272T>C	c.T272C	I91T

**Tabel 2: GLA-mutationer, der kan behandles med Galafold (migalastat)**

Nukleotidændring	Nukleotidændring	Ændring i proteinsekvens
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
c.323C>T	c.C323T	A108V

**Tabel 2: GLA-mutationer, der kan behandles med Galafold (migalastat)**

Nukleotidændring	Nukleotidændring	Ændring i proteinsekvens
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
c.397A>C	c.A397C	I133L

**Tabel 2: GLA-mutationer, der kan behandles med Galafold (migalastat)**

Nukleotidændring	Nukleotidændring	Ændring i proteinsekvens
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
c.436C>A	c.C436A	P146T

**Tabel 2: GLA-mutationer, der kan behandles med Galafold (migalastat)**

Nukleotidændring	Nukleotidændring	Ændring i proteinsekvens
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
c.479C>A	c.C479A	A160D



**Tabel 2: GLA-mutationer, der kan behandles med Galafold (migalastat)**

Nukleotidændring	Nukleotidændring	Ændring i proteinsekvens
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
c.530T>C	c.T530C	L177S

**Tabel 2: GLA-mutationer, der kan behandles med Galafold (migalastat)**

Nukleotidændring	Nukleotidændring	Ændring i proteinsekvens
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
c.563C>T	c.C563T	S188F

**Tabel 2: GLA-mutationer, der kan behandles med Galafold (migalastat)**

Nukleotidændring	Nukleotidændring	Ændring i proteinsekvens
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.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
c.598T>A	c.T598A	Y200N
c.599A>C	c.A599C	Y200S

**Tabel 2: GLA-mutationer, der kan behandles med Galafold (migalastat)**

Nukleotidændring	Nukleotidændring	Ændring i proteinsekvens
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.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
c.640C>A	c.C640A	P214T
c.640C>G	c.C640G	P214A
c.640C>T	c.C640T	P214S

**Tabel 2: GLA-mutationer, der kan behandles med Galafold (migalastat)**

Nukleotidændring	Nukleotidændring	Ændring i proteinsekvens
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
c.664T>C	c.T664C	Y222H
c.664T>G	c.T664G	Y222D
c.665A>C	c.A665C	Y222S

**Tabel 2: GLA-mutationer, der kan behandles med Galafold (migalastat)**

Nukleotidændring	Nukleotidændring	Ændring i proteinsekvens
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
c.724A>C	c.A724C	I242L
c.724A>G	c.A724G	I242V
c.724A>T	c.A724T	I242F

**Tabel 2: GLA-mutationer, der kan behandles med Galafold (migalastat)**

Nukleotidændring	Nukleotidændring	Ændring i proteinsekvens
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
c.752A>T	c.A752T	E251V

**Tabel 2: GLA-mutationer, der kan behandles med Galafold (migalastat)**

Nukleotidændring	Nukleotidændring	Ændring i proteinsekvens
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



**Tabel 2: GLA-mutationer, der kan behandles med Galafold (migalastat)**

Nukleotidændring	Nukleotidændring	Ændring i proteinsekvens
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
c.849G>C	c.G849C	Q283H
c.850A>G	c.A850G	M284V
c.850A>T	c.A850T	M284L

**Tabel 2: GLA-mutationer, der kan behandles med Galafold (migalastat)**

Nukleotidændring	Nukleotidændring	Ændring i proteinsekvens
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
c.893A>G	c.A893G	N298S
c.893A>T	c.A893T	N298I
c.895G>A	c.G895A	D299N

**Tabel 2: GLA-mutationer, der kan behandles med Galafold (migalastat)**

Nukleotidændring	Nukleotidændring	Ændring i proteinsekvens
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
c.934C>A	c.C934A	Q312K
c.934C>G	c.C934G	Q312E
c.935A>G	c.A935G	Q312R

**Tabel 2: GLA-mutationer, der kan behandles med Galafold (migalastat)**

Nukleotidændring	Nukleotidændring	Ændring i proteinsekvens
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
c.967C>A	c.C967A	P323T
c.968C>G	c.C968G	P323R
c.970T>G	c.T970G	L324V

**Tabel 2: GLA-mutationer, der kan behandles med Galafold (migalastat)**

Nukleotidændring	Nukleotidændring	Ændring i proteinsekvens
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	c.A981T	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

**Tabel 2: GLA-mutationer, der kan behandles med Galafold (migalastat)**

Nukleotidændring	Nukleotidændring	Ændring i proteinsekvens
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
c.1057A>T	c.A1057T	M353L
c.1058T>A	c.T1058A	M353K
c.1058T>C	c.T1058C	M353T

**Tabel 2: GLA-mutationer, der kan behandles med Galafold (migalastat)**

Nukleotidændring	Nukleotidændring	Ændring i proteinsekvens
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
c.1094A>T	c.A1094T	Y365F
c.1096A>C	c.A1096C	T366P
c.1096A>T	c.A1096T	T366S

**Tabel 2: GLA-mutationer, der kan behandles med Galafold (migalastat)**

Nukleotidændring	Nukleotidændring	Ændring i proteinsekvens
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
c.1139C>G	c.C1139G	P380R
c.1139C>T	c.C1139T	P380L
c.1142C>A	c.C1142A	A381D



**Tabel 2: GLA-mutationer, der kan behandles med Galafold (migalastat)**

Nukleotidændring	Nukleotidændring	Ændring i proteinsekvens
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
c.1187T>G	c.T1187G	F396C
c.1188C>G	c.C1188G	F396L
c.1189T>A	c.T1189A	Y397N

**Tabel 2: GLA-mutationer, der kan behandles med Galafold (migalastat)**

Nukleotidændring	Nukleotidændring	Ændring i proteinsekvens
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
c.1225C>T	c.C1225T	P409S
c.1226C>T	c.C1226T	P409L
c.1228A>G	c.A1228G	T410A

**Tabel 2: GLA-mutationer, der kan behandles med Galafold (migalastat)**

Nukleotidændring	Nukleotidændring	Ændring i proteinsekvens
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
c.1268T>A	c.T1268A	M423K
c.1268T>C	c.T1268C	M423T
c.1269G>C	c.G1269C	M423I

**Tabel 2: GLA-mutationer, der kan behandles med Galafold (migalastat)**

Nukleotidændring	Nukleotidændring	Ændring i proteinsekvens
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 virkninger

I farmakodynamiske fase 2-studier medførte behandling med Galafold sædvanligvis forøgelse af den endogene  $\alpha$ -Gal A-aktivitet i hvide blodlegemer og i hud og nyrer hos størstedelen af patienterne. Hos patienter med behandlelige mutationer var der tendens til lavere GL-3-niveau i urinen og i nyrernes interstitielle kapillærer.

#### Klinisk virkning og sikkerhed

Galafolds kliniske virkning og sikkerhed er vurderet i to pivotale fase 3- kliniske studier og i to åbne kliniske forlængelsesstudier. Alle patienter fik den anbefalede dosis på 123 mg Galafold hver anden dag.

Den første kliniske fase 3-studier (ATTRACT) var en randomiseret, åben studier med aktiv kontrol, hvor Galafolds virkning og sikkerhed blev sammenlignet med enzymsubstitutionsterapi (ERT) (agalsidase beta, agalsidase alfa) hos 52 mænd og kvinder med Fabrys sygdom, som fik enzymsubstitutionsbehandling før indtræden i det kliniske studie, og som havde behandlelige mutationer (forsøg med ERT-erfarne patienter). Det kliniske studie blev struktureret i to perioder. Under den første periode (18 måneder) blev ERT-erfarne patienter randomiseret til at skifte fra ERT til Galafold eller fortsætte med ERT. Anden periode var en valgfri 12 måneders ikke-blindet forlængelse, hvor alle forsøgspersoner fik Galafold.

Den anden kliniske fase 3-undersøgelse (FACETS) var en 6 måneders randomiseret, dobbeltblind (til og med måned 6) placebokontrolleret undersøgelse med en 18-måneders åben periode til vurdering af Galafolds virkning og sikkerhed hos 50 mænd og kvinder med Fabrys sygdom, som enten var ERT-naive, eller som ikke havde fået ERT-behandling i mindst 6 måneder, og som havde behandlelige mutationer (undersøgelse med ERT-naive patienter).

Den første kliniske OLE-undersøgelse (AT1001-041) omfattede patienter fra fase 2- og fase 3-forsøg og er afsluttet. Den gennemsnitlige eksponering for den markedsførte dosis migalastat 123 mg QOD hos patienter, der gennemførte forsøg AT1001-041, var 3,57 ( $\pm 1,23$ ) år (n=85). Den maksimale eksponering var 5,6 år.

Den anden kliniske OLE-undersøgelse (AT1001-042) omfattede patienter, der enten overgik fra OLE-forsøget AT1001-041 eller direkte fra fase 3-forsøget ATTRACT. Den gennemsnitlige eksponering for den markedsførte dosis Galafold 123 mg QOD hos patienter i denne undersøgelse, var 32,3 ( $\pm 12,3$ ) måneder (n=82). Den maksimale eksponering var 51,9 måneder.

#### Nyrefunktion

I den kliniske studie med ERT-erfarne patienter forblev nyrefunktionen stabil under op til 18 måneders behandling med Galafold. Den gennemsnitlige annualiserede ændringsrate i  $eGFR_{CKD-EPI}$  var  $-0,40 \text{ ml/min/1,73 m}^2$  (95 % CI:  $-2,272; 1,478$ ; n=34) i Galafold-gruppen *versus*  $-1,03 \text{ ml/min/1,73 m}^2$  (95 % CI:  $-3,636; 1,575$ ; n=18) i ERT-gruppen. Den gennemsnitlige annualiserede ændringsrate i  $eGFR_{CKD-EPI}$  hos patienter, der blev behandlet i 30 måneder med Galafold, var  $-1,72 \text{ ml/min/1,73 m}^2$  (95 % CI:  $-2,653; -0,782$ ; n=31).

I den kliniske studie med ERT-naive patienter og dets åbne forlængelse forblev nyrefunktionen stabil under op til 5 års behandling med Galafold. Efter gennemsnitligt 3,4 års behandling var den gennemsnitlige annualiserede ændringsrate i  $eGFR_{CKD-EPI}$   $-0,74 \text{ ml/min/1,73 m}^2$  (95 % CI:  $-1,89; 0,40$ ;  $n=41$ ). Der blev ikke fundet klinisk signifikante forskelle i den indledende 6-måneders placebokontrollerede periode.

Data for den annualiserede ændringsrate i  $eGFR_{CKD-EPI}$  blev samlet for ERT-naive forsøgspersoner og ERT-erfarne forsøgspersoner med behandlelige mutationer. Resultaterne viste holdbarhed af renal stabilisering op til 8,6 år i annualiseret ændringsrate. Efter en gennemsnitlig varighed på 5,2 år havde ERT-naive patienter en gennemsnitlig annualiseret ændringsrate fra baseline på  $-1,71 \text{ ml/min/1,73 m}^2$  (95 % CI:  $-2,83; -0,60$ ;  $n = 47$ ). Efter en gennemsnitlig varighed på 4,3 år havde ERT-erfarne patienter en gennemsnitlig annualiseret ændringsrate fra baseline på  $-1,78 \text{ ml/min/1,73 m}^2$  (95 % CI:  $-3,76; 0,20$ ;  $n = 49$ ).

#### Masseindeks for venstre ventrikel (LVMi)

I den kliniske undersøgelse forsøget med ERT-erfarne patienter var der efter 18 måneders behandling med Galafold en statistisk signifikant mindskelse i LVMi ( $p<0,05$ ). Baseline-værdierne var  $95,3 \text{ g/m}^2$  for Galafold-gruppen og  $92,9 \text{ g/m}^2$  for ERT-gruppen, og den gennemsnitlige ændring fra baseline i LVMi ved måned 18 var  $-6,6$  (95 % CI:  $-11,0; -2,1$ ;  $n=31$ ) for Galafold og  $-2,0$  (95 % CI:  $-11,0; 7,0$ ;  $n=13$ ) for ERT. Ændringen i LVMi ( $\text{g/m}^2$ ) fra baseline til måned 18 hos patienter med hypertrofi af venstre ventrikel ( $\text{baseline-LVMi} > 95 \text{ g/m}^2$  for kvinder og  $\text{baseline-LVMi} > 115 \text{ g/m}^2$  for mænd) var  $-8,4$  (95 % CI:  $-15,7; 2,6$ ;  $n=13$ ) for Galafold og  $4,5$  (95 % CI:  $-10,7; 18,4$ ;  $n=5$ ) for ERT. Efter 30 måneders behandling med Galafold, var den gennemsnitlige ændring fra baseline i LVMi  $-3,8$  (95 % CI:  $-8,9; 1,3$ ;  $n=28$ ), og den gennemsnitlige ændring fra baseline i LVMi hos patienter med hypertrofi af venstre ventrikel ved baseline var  $-10,0$  (95 % CI:  $-16,6; -3,3$ ;  $n=10$ ).

I den kliniske undersøgelse med ERT-naive patienter medførte Galafold en statistisk signifikant mindskelse i LVMi ( $p<0,05$ ); den gennemsnitlige ændring fra baseline i LVMi ved måned 18 til 24 var  $-7,7$  (95 % CI:  $-15,4; -0,01$ ;  $n=27$ ). Efter opfølgning i det åbne forlængelsesforsøg var gennemsnitsændringen fra baseline i LVMi ved måned 36  $-8,3$  (95 % CI:  $-17,1; 0,4$ ;  $n=25$ ) og var ved måned 48  $-9,1$  (95 % CI:  $-20,3; 2,0$ ;  $n=18$ ). Gennemsnitsændringen fra baseline i LVMi ved måned 18 til 24 hos patienter med hypertrofi af venstre ventrikel ved baseline ( $\text{baseline-LVMi} > 95 \text{ g/m}^2$  for kvinder og  $\text{baseline-LVMi} > 115 \text{ g/m}^2$  for mænd) var  $-18,6$  (95 % CI:  $-38,2; 1,0$ ;  $n=8$ ). Efter opfølgning i det åbne forlængelsesforsøg var gennemsnitsændringen fra baseline i LVMi ved måned 36  $-30,0$  (95 % CI:  $-57,9; -2,2$ ;  $n=4$ ) og ved måned 48  $-33,1$  (95 % CI:  $-60,9; -5,4$ ;  $n=4$ ) hos patienter med venstre ventrikel-hypertrofi ved baseline. Der blev ikke iagttaget klinisk signifikante forskelle i LVMi i den indledende 6-måneders placebokontrollerede periode.

I de kliniske undersøgelser med ERT-erfarne og ERT-naive patienter var den gennemsnitlige ændring i LVMi fra AT1001-042-baseline efter opfølgning i den kliniske OLE-undersøgelse AT1001-042 henholdsvis  $1,2 \text{ g/m}^2$  (95 % CI:  $-5,3; 7,7$ ;  $n = 15$ ) og  $-5,6 \text{ g/m}^2$  (95 % CI:  $-28,5; 17,2$ ;  $n = 4$ ) for patienter behandlet med Galafold i gennemsnitligt 2,4 og 2,9 år (op til henholdsvis 4,0 og 4,3 år).

#### Substrat for sygdommen

I den kliniske undersøgelse med ERT-erfarne patienter var plasmaniveauet let forøget, men forblev lavt hos patienter med behandlelige mutationer, som blev behandlet med Galafold i forsøgets 30 måneders varighed. Plasma lyso-Gb<sub>3</sub> niveauet forblev også lavt hos patienter på ERT i op til 18 måneder.

I den kliniske undersøgelse med ERT-naive patienter medførte Galafold statistisk signifikante reduktioner i plasmakoncentrationen af lyso-Gb<sub>3</sub> og i GL-3-inklusioner i de interstitielle kapillærer i nyrerne hos patienter med behandlelige mutationer. De patienter, der i trin 1 blev randomiseret til Galafold, udviste en statistisk signifikant større reduktion ( $\pm$ SEM) i den gennemsnitlige aflejring af GL-3 i de interstitielle kapillærer ( $-0,25 \pm 0,10$ ;  $-39 \%$ ) i måned 6 sammenlignet med patienter, der fik placebo ( $+0,07 \pm 0,13$ ;  $+14 \%$ ;  $p=0,008$ ). De patienter, der blev randomiseret til placebo i trin 1, og som overgik til Galafold i måned 6 (trin 2), udviste

ligeledes et statistisk signifikant fald i GL-3-inklusioner i de interstitielle kapillærer i måned 12 ( $-0,33 \pm 0,15$ ;  $-58\%$ ;  $p=0,014$ ). Der blev iagttaget en kvalitativ reduktion i GL-3-niveauet i flere typer af nyreceller: podocyter, mesangiale celler og glomerulære endotelceller, i løbet af 12 måneders behandling med Galafold.

### Kombinerede kliniske resultater

I den kliniske undersøgelse med ERT-erfarne patienter viste en analyse af de kombinerede kliniske resultater, der var sammensat af renale, kardiale og cerebrovaskulære hændelser eller dødsfald, viste det sig, at hyppigheden af hændelser var 29 % i Galafold-gruppen sammenlignet med 44 % i ERT-gruppen i 18 måneder. Frekvensen af hændelser hos patienter, der blev behandlet med Galafold i 30 måneder (32 %), svarede til 18 måneders perioden.

### Patientrapporterede resultater – skala for vurdering af gastrointestinale symptomer

I den kliniske undersøgelse med ERT-naive patienter viste analyser af skalaen for vurdering af gastrointestinale symptomer, at fra *baseline* til måned 6 var behandling med Galafold forbundet med statistisk signifikant bedring af diarré og reflux i forhold til placebo ( $p<0,05$ ) for patienter med symptomer ved *baseline*. I den åbne forlængelsesperiode sås statistisk signifikant ( $p<0,05$ ) bedring fra *baseline* af diarré og fordøjelsesbesvær og en tendens til bedring af obstipation.

### Pædiatrisk population

I forsøg AT1001-020, et 1-årigt fase 3b, ikke-blindet, ukontrolleret, multicenterforsøg, er sikkerheden, FK, farmakodynamik (FD) og effekten af behandling med migalastat blevet evalueret hos 21 voksne forsøgspersoner (12 til  $<18$  år, som vejer  $\geq 45$  kg) med Fabrys sygdom, og som har modtagelige mutationer af genet, der koder for  $\alpha$ -galactosidase A (GLA). Forsøgspersonerne var enten ikke tidligere blevet behandlet med enzymerstatningsterapi (enzyme replacement therapy, ERT) eller havde stoppet ERT mindst 14 dage før screening. Det gennemsnitlige antal år siden diagnosen med Fabrys sygdom var  $9,6 (\pm 4,25)$  år.

Efter 1 år var virkningsresultaterne hos unge i samme doseringsregime som voksne konsistente i nyre-, hjerte- og farmakodynamiske resultater såvel som respons på patientindberettede resultater. Den samlede gennemsnitlige (SD) ændring fra baseline i eGFR var  $1,6 (15,4)$  ml/min/ $1,73 \text{ m}^2$  ( $n=19$ ). Den samlede gennemsnitlige (SD) ændring fra baseline for LVMi var  $-3,9 (13,5)$  g/ $\text{m}^2$  ( $n=18$ ). LVMi faldt hos 10 forsøgspersoner og steg hos 8 forsøgspersoner, men alle forsøgspersoner forblev inden for normale grænser efter 12 måneder. Baseline plasma lyso Gb<sub>3</sub> var  $12,00$  ng/ml, og den samlede gennemsnitlige (SD) ændring fra baseline i plasma lyso-Gb<sub>3</sub> var  $-0,06 (32,9)$  ( $n=19$ ). Der blev observeret en reduktion i plasma lyso-Gb<sub>3</sub> fra baseline hos ERT-naive forsøgspersoner (median  $-2,23$  ng/ml,  $n=9$ ), og niveauerne forblev generelt stabile hos ERT-erfarne forsøgspersoner (median  $0,54$  ng/ml,  $n=10$ ). Der var ingen nævneværdige ændringer i patientindberettede resultater.

Det Europæiske Lægemiddelagentur har udsat forpligtelsen til at fremlægge resultaterne af studier med Galafold i en eller flere undergrupper af den pædiatriske population med Fabrys sygdom (se pkt. 4.2 for oplysninger om pædiatrisk anvendelse).

## **5.2 Farmakokinetiske egenskaber**

### Absorption

Den absolutte biotilgængelighed (AUC) af en enkelt oral dosis migalastathydrochlorid på 150 mg eller en enkelt 2-timers intravenøs infusion af 150 mg var ca. 75 %. Efter en enkelt oral dosis på 150 mg migalastathydrochlorid som opløsning var tiden til indtræden af maksimal plasmakonzentration ca. 3 timer. Plasmaeksponeringen af migalastat ( $\text{AUC}_{0-\infty}$ ) og  $C_{\text{max}}$  steg dosisproportionalt med orale doser af migalastathydrochlorid fra 50 mg til 1250 mg hos voksne.

Indtagelse af migalastat med et måltid med højt fedtindhold eller 1 time før et måltid med højt fedtindhold eller et let måltid eller 1 time efter et let måltid medførte en signifikant reduktion på 37 % til 42 % i den gennemsnitlige totale migalastateksponering ( $AUC_{0-\infty}$ ) og en reduktion på 15 % til 40 % i den gennemsnitlige maksimale eksponering for migalastat ( $C_{max}$ ) i forhold til fastende tilstand (se pkt. 4.2).

Sammenlignet med indtagelse af en enkelt dosis migalastat med vand resulterede indtagelse med kaffe indeholdende ca. 190 mg koffein i et betydeligt fald i migalastat systemisk eksponering (gennemsnitlig reduktion i  $AUC_{0-\infty}$  med 55 % og gennemsnitlig reduktion i  $C_{max}$  med 60 %). Absorptionshastigheden ( $t_{max}$ ) af migalastat blev ikke påvirket af administration af koffein sammenlignet med vand. Der blev ikke observeret nogen effekt, når migalastat blev taget sammen med naturlige (saccharose) og kunstige (aspartam eller acesulfam K) sødestoffer (se afsnit 4.2 og 4.5).

### Fordeling

Efter stigende orale enkeltdoser (25 til 675 mg migalastathydrochlorid) var fordelingsvolumenet ( $V_z/F$ ) af migalastat mellem 77 og 133 l hos raske forsøgspersoner, hvilket indikerer, at det er velfordelt i vævene og har større fordelingsvolumen end kroppens totale vandfase (42 l). Der var ingen målelig plasmaproteinbinding efter administration af [ $^{14}C$ ]-migalastathydrochlorid i koncentrationsområdet 1-100  $\mu M$ .

### Biotransformation

Baseret på *in vivo*-data er migalastat substrat for UGT, der er en mindre vigtig udskillelsesvej. Migalastat er ikke substrat for P-glykoprotein (P-gP) *in vitro*, og det anses for usandsynligt, at migalastat vil være underlagt lægemiddelinteraktioner med CYP-enzymene. I en farmakokinetisk undersøgelse hos raske mandlige forsøgspersoner, der fik 150 mg [ $^{14}C$ ]-migalastathydrochlorid, blev 99 % af den radioaktivt mærkede dosis genfundet i plasma og bestod af uomdannet migalastat (77 %) og de tre hydrogenerede O-glukuronidkonjugerede metabolitter M1, M2 og M3 (13 %). Ca. 9 % af den totale mængde radioaktivitet kunne ikke specificeres nærmere.

### Elimination

I en farmakokinetisk undersøgelse hos raske mandlige forsøgspersoner, der fik 150 mg [ $^{14}C$ ]-migalastathydrochlorid blev ca. 77 % af den radioaktivt mærkede dosis genfundet i urinen, hvoraf 55 % blev udskilt som uomdannet migalastat og 4 % som kombinerede metabolitter M1, M2 og M3. 5 % af den samlede prøveradioaktivitet var ubestemte komponenter. Ca. 20 % af den totale radioaktivt mærkede dosis blev udskilt i fæces, hvor uomdannet migalastat var den eneste målte komponent.

Efter stigende orale enkeltdoser (25 til 675 mg migalastathydrochlorid) fandtes ingen tendens i clearance ( $CL/F$ ). Ved dosen på 150 mg var  $CL/F$  ca. 11 til 14 l/time. Efter administration af de samme doser var den gennemsnitlige eliminationshalveringstid ( $t_{1/2}$ ) mellem 3 og 5 timer.

### Særlige populationer

#### Patienter med nedsat nyrefunktion

Galafold er ikke undersøgt hos Fabry-patienter med GFR under 30 ml/min/1,73 m<sup>2</sup>. I et enkeltdosisstudie med Galafold hos personer uden Fabrys sygdom, men med forskellige grader af nyreinsufficiens var eksponeringen øget med en faktor 4,3 hos personer med svært nedsat nyrefunktion (GFR < 30 ml/min/1,73 m<sup>2</sup>).

### Patienter med nedsat leverfunktion

Der er ikke udført studier hos personer med nedsat leverfunktion. Ud fra metaboliseringsveje og udskillelsesveje forventes nedsat leverfunktion ikke at have indvirkning på migalastats farmakokinetik.

### Ældre (> 65 år)

I de kliniske studier med Galafold indgik et lille antal patienter over 65 år. Alderens betydning blev vurderet i en populationsfarmakokinetisk analyse af migalastats plasmaclearance hos den ERT-naive studiepopulation. Forskellen i clearance mellem Fabry-patienter på 65 år eller derover og dem under 65 år var 20 %, hvilket ikke blev anset for at have klinisk betydning.

### Pædiatrisk population

Farmakokinetikken for migalastat blev karakteriseret hos 20 unge forsøgspersoner (12 til <18 år, som vejede  $\geq 45$  kg) med Fabrys sygdom, som fik samme doseringsregime som voksne (123 mg migalastat kapsel hver anden dag) i et åbent fase 3b-forsøg (AT1001-020).

Vurdering af eksponeringens bioækvivalens blev simuleret hos unge forsøgspersoner (12 til <18 år), som vejede  $\geq 45$  kg og fik migalastat 123 mg én gang hver anden dag, sammenlignet med voksne, som fik samme doseringsregime. Modelafledt  $AUC_{\text{tau}}$  hos unge forsøgspersoner (12 til <18 år) svarede til eksponeringen hos voksne.

### Køn

Migalastats farmakokinetiske egenskaber udviste ikke signifikante forskelle mellem kvinder og mænd, hverken hos raske forsøgspersoner eller hos patienter med Fabrys sygdom.

## **5.3 Non-kliniske sikkerhedsdata**

Non-kliniske studier viser ingen speciel risiko for mennesker ved behandling med migalastat, vurderet ud fra studier efter enkeltdoser og gentagne doser, med undtagelse af forbigående, fuldt reversibel infertilitet hos hanrotter. Den med migalastat-behandling forbundne infertilitet blev rapporteret ved klinisk relevant eksponering. Der blev iagttaget fuld reversibilitet efter 4 uger uden dosering. Tilsvarende er fundet efter behandling med andre iminosukkerarter præklinisk. I det embryoføtal toksicitetsstudie hos kaniner forekom embryoføtal død, reduceret gennemsnitlig fostervægt, forsinket ossifikation og let forhøjet forekomst af mindre væsentlige skeletabnormiteter kun ved doser forbundet med maternal toksicitet.

I et 104-ugers karcinogenicitetsstudie hos rotter var der øget forekomst af adenomer i øcellerne i pancreas hos handyr ved en dosis svarende til 19 gange højere eksponering (AUC) end ved den klinisk effektive dosis. Dette er en almindelig spontan tumor hos hanrotter med fri adgang til foder. Denne iagttagelse hos hanrotter anses ikke for at være behandlingsrelateret pga. fravær af tilsvarende fund hos hundyr og fravær af fund i et batteri af genotoksicitetsstudier og i karcinogenicitetsstudiet hos Tg.rasH2-mus samt fravær af præneoplastiske fund i pancreas hos gnavere og aber. Relevansen for mennesker er ukendt.

## **6. FARMACEUTISKE OPLYSNINGER**

### **6.1 Hjælpestoffer**

#### Kapselindhold

Stivelse, pregelatineret (majs)

Magnesiumstearat



### Kapselskal

Gelatine  
Titandioxid (E171)  
Indigo carmine (E132)

### Printblæk

Shellac  
Jernoxid, sort  
Kaliumhydroxid

## **6.2 Uforlideligheder**

Ikke relevant.

## **6.3 Opbevaringstid**

4 år

## **6.4 Særlige opbevaringsforhold**

Der er ingen særlige krav til opbevaringstemperatur for dette lægemiddel. Opbevares i den originale pakning for at beskytte mod fugt.

## **6.5 Emballagetype og pakningsstørrelser**

PVC / PCTFE- / PVC/Al-blistre.  
Pakningsstørrelse: 14 kapsler.

## **6.6 Regler for bortskaffelse**

Ikke anvendt lægemiddel samt affald heraf skal bortskaffes i henhold til lokale retningslinjer.

## **7. INDEHAVER AF MARKEDSFØRINGSTILLADELSEN**

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

## **8. MARKEDSFØRINGSTILLADELSESNUMMER (-NUMRE)**

EU/1/15/1082/001

## **9. DATO FOR FØRSTE MARKEDSFØRINGSTILLADELSE/FORNYELSE AF TILLADELSEN**

Dato for første markedsføringstilladelse: 26. maj 2016

Dato for seneste fornyelse: 11. februar 2021

## **10. DATO FOR ÆNDRING AF TEKSTEN**

Detaljeret information om dette lægemiddel findes på Det Europæiske Lægemiddelagenturs hjemmeside

<http://www.ema.europa.eu>.

## **BILAG II**

- A.    FREMSTILLER ANSVARLIG FOR BATCHFRIGIVELSE**
- B.    BETINGELSER ELLER BEGRÆNSNINGER VEDRØRENDE  
UDLEVERING OG ANVENDELSE**
- C.    ANDRE FORHOLD OG BETINGELSER FOR  
MARKEDSFØRINGSTILLADELSEN**
- D.    BETINGELSER ELLER BEGRÆNSNINGER MED HENSYN TIL  
SIKKER OG EFFEKTIV ANVENDELSE AF LÆGEMIDLET**

## **A. FREMSTILLER ANSVARLIG FOR BATCHFRIGIVELSE**

Navn og adresse på den fremstiller, der er ansvarlig for batchfrigivelse

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

## **B. BETINGELSER ELLER BEGRÆNSNINGER VEDRØRENDE UDLEVERING OG ANVENDELSE**

Lægemidlet må kun udleveres efter ordination på en recept udstedt af en begrænset lægegruppe (se bilag I: Produktresumé, pkt. 4.2)

## **C. ANDRE FORHOLD OG BETINGELSER FOR MARKEDSFØRINGSTILLADELSEN**

- **Periodiske, opdaterede sikkerhedsberetninger (PSUR'er)**

Kravene for fremsendelse af PSUR'er for dette lægemiddel fremgår af listen over EU-referencedatoer (EURD list), som fastsat i artikel 107c, stk. 7, i direktiv 2001/83/EF, og alle efterfølgende opdateringer offentliggjort på Det Europæiske Lægemiddelagenturs hjemmeside <http://www.ema.europa.eu>.

## **D. BETINGELSER ELLER BEGRÆNSNINGER MED HENSYN TIL SIKKER OG EFFEKTIV ANVENDELSE AF LÆGEMIDLET**

- **Risikostyringsplan (RMP)**

Indehaveren af markedsføringstilladelsen skal udføre de påkrævede aktiviteter og foranstaltninger vedrørende lægemiddelovervågning, som er beskrevet i den godkendte RMP, der fremgår af modul 1.8.2 i markedsføringstilladelsen, og enhver efterfølgende godkendt opdatering af RMP.

En opdateret RMP skal fremsendes:

- på anmodning fra Det Europæiske Lægemiddelagentur
- når risikostyringssystemet ændres, særlig som følge af, at der er modtaget nye oplysninger, der kan medføre en væsentlig ændring i benefit/risk-forholdet, eller som følge af, at en vigtig milepæl (lægemiddelovervågning eller risikominimering) er nået.

**BILAG III**  
**ETIKETTERING OG INDLÆGSSEDDEL**

## **A. ETIKETTERING**

## MÆRKNING, DER SKAL ANFØRES PÅ DEN YDRE EMBALLAGE

### YDERKARTON

#### 1. LÆGEMIDLETS NAVN

Galafold 123 mg kapsler, hårde  
migalastat

#### 2. ANGIVELSE AF AKTIVT STOF/AKTIVE STOFFER

Hver kapsel indeholder migalastathydrochlorid svarende til 123 mg migalastat.

#### 3. LISTE OVER HJÆLPESTOFFER

#### 4. LÆGEMIDDELFORM OG INDHOLD (PAKNINGSSTØRRELSE)

kapsel, hård  
14 kapsler, hårde

#### 5. ANVENDELSESMÅDE OG ADMINISTRATIONSVEJ(E)

Indtag ikke mad eller koffein i mindst 2 timer før og 2 timer efter, du tager din medicin, for at give en fastetid på mindst 4 timer. Tages på samme klokkeslæt hver dag.

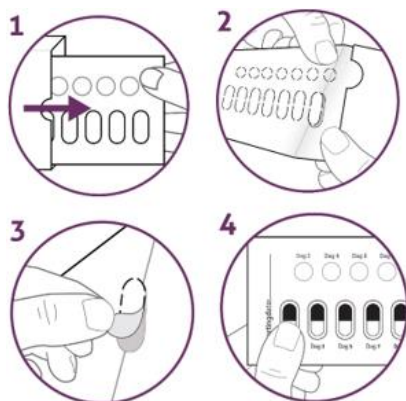
Synk kapslen hel. Kapslen må ikke skæres over, knuses eller tygges.

Læs indlægssedlen inden brug.

Oral anvendelse.

Tag Galafold-kapslen hver anden dag og tryk den perforerede cirkel på blisterkortet ud for de dage, hvor du ikke tager Galafold.

#### Sådan tager du en kapsel ud



1. TRYK på den lilla tap, og hold den inde. TRÆK kortet i højre side ud (figur 1). Fold kortet ud.
2. Vend kortet om, så bagsiden vises. BØJ kortet (figur 2) for at udvide perforeringerne.
3. FJERN det ovale perforerede pap (figur 3).
4. Vend kortet rundt, så forsiden vises. Tryk kapslen ud (figur 4).

Scan koden for at få adgang til indlægssedlen.  
QR-kode, som skal indlæses + [www.galafoldsmpc.co.uk](http://www.galafoldsmpc.co.uk)

**6. SÆRLIG ADVARSEL OM, AT LÆGEMIDLET SKAL OPBEVARES UTILGÆNGELIGT FOR BØRN**

Opbevares utilgængeligt for børn.

**7. EVENTUELLE ANDRE SÆRLIGE ADVARSLER**

**8. UDLØBSDATO**

EXP

**9. SÆRLIGE OPBEVARINGSBETINGELSER**

Opbevares i den originale pakning for at beskytte mod fugt.

**10. EVENTUELLE SÆRLIGE FORHOLDSREGLER VED BORTSKAFFELSE AF IKKE ANVENDT LÆGEMIDDEL SAMT AFFALD HERAF**

**11. NAVN OG ADRESSE PÅ INDEHAVEREN AF MARKEDSFØRINGSTILLADELSEN**

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

**12. MARKEDSFØRINGSTILLADELSESNUMMER (-NUMRE)**

EU/1/15/1082/001

**13. BATCHNUMMER**

Lot

**14. GENEREL KLASSIFIKATION FOR UDLEVERING**

**15. INSTRUKTIONER VEDRØRENDE ANVENDELSEN**



<b>16. INFORMATION I BRAILLESKRIFT</b>
--

Galafold hårde kapsler 123 mg

<b>17 ENTYDIG IDENTIFIKATOR – 2D-STREGKODE</b>
--

Der er anført en 2D-stregkode, som indeholder en entydig identifikator.

<b>18. ENTYDIG IDENTIFIKATOR - MENNESKELIGT LÆSBARE DATA</b>
--

PC  
SN  
NN

**MINDSTEKRAV TIL MÆRKNING, DER SKAL ANFØRES PÅ DEN INDRE EMBALLAGE**  
**BLISTERKORT**

**1. LÆGEMIDLETS NAVN**

Galafold 123 mg kapsler, hårde  
migalastat

**2. NAVN PÅ INDEHAVEREN AF MARKEDSFØRINGSTILLADELSEN**

Amicus Therapeutics Europe Limited

**3. UDLØBSDATO**

EXP

**4. BATCHNUMMER**

Lot

**5. ANDET**

Yderligere oplysninger fremgår af indlægssedlen.

Tryk de perforerede cirkler ud for de dage, hvor du ikke tager Galafold.

Galafold skal tages hver anden dag.

Startdato:

**MINDSTEKRAV TIL OPLYSNINGER, DER SKAL ANFØRES PÅ MELLEMEMBALLAGEN**  
**BLISTERPAKNING**

**1. LÆGEMIDLETS NAVN**

**2. NAVN PÅ INDEHAVEREN AF MARKEDSFØRINGSTILLADELSEN**

**3. UDLØBSDATO**

**4. BATCHNUMMER**

Lot

**5. ANDET**

## **B. INDLÆGSSEDDEL**

## Indlægsseddel: Information til patienten

### Galafold 123 mg kapsler, hårde migalastat

**Læs denne indlægsseddel grundigt, inden du begynder at tage dette lægemiddel, da den indeholder vigtige oplysninger.**

- Gem indlægssedlen. Du kan få brug for at læse den igen.
- Spørg lægen, apotekspersonalet eller sygeplejersken, hvis der er mere, du vil vide.
- Lægen har ordineret dette lægemiddel til dig personligt. Lad derfor være med at give lægemidlet til andre. Det kan være skadeligt for andre, selvom de har de samme symptomer, som du har.
- Kontakt lægen, apotekspersonalet eller sygeplejersken, hvis du får bivirkninger, herunder bivirkninger, som ikke er nævnt i denne indlægsseddel. Se afsnit 4.

### Oversigt over indlægssedlen

1. Virkning og anvendelse
2. Det skal du vide, før du begynder at tage Galafold
3. Sådan skal du tage Galafold
4. Bivirkninger
5. Opbevaring
6. Pakningsstørrelser og yderligere oplysninger

#### 1. Virkning og anvendelse

Galafold indeholder det aktive stof migalastat.

Dette lægemiddel anvendes til langtidsbehandling af Fabrys sygdom hos voksne og unge over 12 år, der har visse forandringer (mutationer) i generne.

Fabrys sygdom skyldes mangel på eller fejl i enzymet alfa-galaktosidase A ( $\alpha$ -Gal A). Alt efter ændringen (mutationen) i det gen, der koder for  $\alpha$ -Gal A, virker enzymet ikke, som det skal, eller det mangler helt. Denne enzymdefekt medfører abnorme aflejringer af fedtstoffet globotriaosylceramid (GL-3) i nyrerne, hjertet og andre organer. Dette er årsag til symptomerne på Fabrys sygdom.

Dette lægemiddel virker ved at stabilisere det enzym, der naturligt produceres af kroppen, så det virker bedre og nedsætter mængden af GL-3, der er aflejret i dine celler og væv.

#### 2. Det skal du vide, før du begynder at tage Galafold

##### Tag ikke Galafold

- hvis du er allergisk over for migalastat eller et af de øvrige indholdsstoffer i dette lægemiddel (angivet i afsnit 6).

##### Advarsler og forsigtighedsregler

123 mg migalasta kapsler er ikke beregnet til børn ( $\geq 12$  år), som vejer mindre end 45 kg.  
Kontakt lægen, før du tager Galafold, hvis du får behandling med en erstatning for enzymet.  
Du må ikke tage Galafold, hvis du også får enzymerstatning.

Lægen vil overvåge din tilstand og virkningen af medicinen hver sjette måned, mens du er i behandling med Galafold. Hvis din tilstand bliver værre, vil lægen muligvis vurdere dig yderligere eller stoppe din behandling med Galafold.

Tal med din læge, inden du tager Galafold, hvis du har kraftigt nedsat nyrefunktion, da Galafold ikke anbefales til patienter med svær nyreinsufficiens (GFR mindre end 30 ml/min/1,73 m<sup>2</sup>).

## **Børn**

### *Børn <12 år*

Dette lægemiddel er ikke undersøgt hos børn under 12 år; dets sikkerhed og virkning i denne aldersgruppe er derfor ikke fastlagt.

## **Brug af andre lægemidler sammen med Galafold**

Fortæl det til lægen, apotekspersonalet eller sygeplejersken, hvis du bruger andre lægemidler, for nylig har brugt andre lægemidler eller planlægger at bruge andre lægemidler. Det omfatter lægemidler erhvervet en recept, herunder kosttilskud og urtemedicin.

Fortæl det især til din læge, hvis du tager koffeinholdige lægemidler eller kosttilskud, da disse lægemidler kan påvirke, hvordan Galafold virker, hvis de tages i fasteperioden.

Kend den medicin du tager. Opbevar en liste over den, og vis den til din læge og dit apotek, hver gang du får en ny medicin.

## **Graviditet, amning og frugtbarhed**

### *Graviditet*

Der er meget begrænset erfaring med brug af dette lægemiddel hos gravide kvinder. Galafold anbefales ikke under graviditet. Hvis du er gravid, har mistanke om, at du er gravid, eller planlægger at blive gravid, skal du spørge din læge til råds, før du tager dette lægemiddel. Kvinder, der kan blive gravide, skal bruge effektiv prævention, mens du er i behandling med Galafold.

### *Amning*

Tag ikke dette lægemiddel, hvis du ammer, før du har talt med din læge, apotekspersonalet eller sundhedspersonalet. Det vides endnu ikke, om dette lægemiddel går over i mælken hos mennesker. Lægen vil afgøre, om du skal holde op med at amme eller midlertidigt holde op med at tage lægemidlet, i betragtning af fordelene ved amning for barnet og fordelene ved Galafold for moderen.

### *Frugtbarhed hos mænd*

Det vides ikke, om dette lægemiddel påvirker frugtbarheden hos mænd. Virkningen af Galafold på frugtbarheden hos mennesker er ikke undersøgt.

### *Frugtbarhed hos kvinder*

Det vides ikke, om dette lægemiddel påvirker frugtbarheden hos kvinder.

Hvis du planlægger at blive gravid, skal du spørge lægen, apotekspersonalet eller sundhedspersonalet til råds.

## **Trafik- og arbejdssikkerhed**

Det er ikke sandsynligt, at dette lægemiddel vil påvirke din evne til at føre motorkøretøj eller betjene maskiner.

## **3. Sådan skal du tage Galafold**

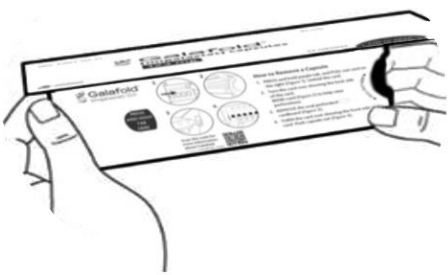
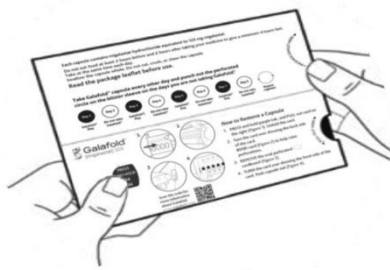
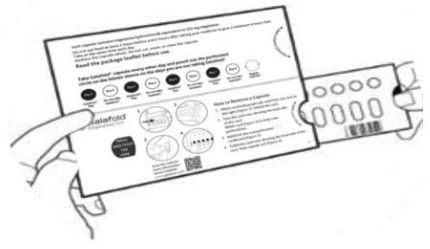
Tag altid lægemidlet nøjagtigt efter lægens, apotekspersonalets eller sygeplejerskens anvisning. Er du i tvivl, så spørg lægen, apotekspersonalet eller sygeplejersken.

Tag én kapsel hver anden dag på samme klokkeslæt. Tag ikke Galafold to på hinanden følgende dage.

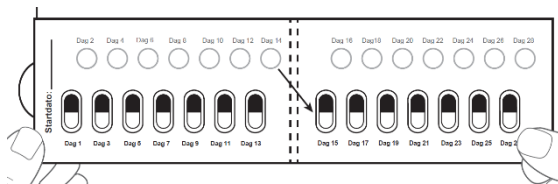
Undlad at indtage mad eller koffein i mindst 2 timer før og 2 timer efter du tager din medicin. Denne fastetid på mindst 4 timer omkring tidspunktet, hvor du tager din medicin, er nødvendig, for at din medicin absorberes helt.

Vand (almindeligt, tilsat smag, sødet), frugtsaft uden kød og koffeinfri drikkevarer brus kan indtages i løbet af den 4 timers periode.

Synk kapslen hel. Du må ikke skære kapslen over eller knuse eller tygge den.

<p>Figur A</p> 	<p>Trin 1: Fjern klæbehæftningen, der holder omslaget. Løft omslaget af Galafold-kartonen (se figur A).</p>
<p>Figur B – Åbnet karton</p> 	<p>Trin 2: Tryk på den lille tap i <b>venstre</b> side af kartonen med din tommelfinger, <u>og fortsæt med at holde den nede</u> (se figur B), og fortsæt til trin 3.</p>
<p>Figur C</p> 	<p>Trin 3: Tag nu FAT om <u>tappen</u> i <b>højre side</b>, hvor der står “TRÆK UD HER” og træk det foldede blisterkort ud (se figur C).</p>

Figur D – Forsiden af blisterkortet



Trin 4: Fold blisterkortet ud (se figur D).

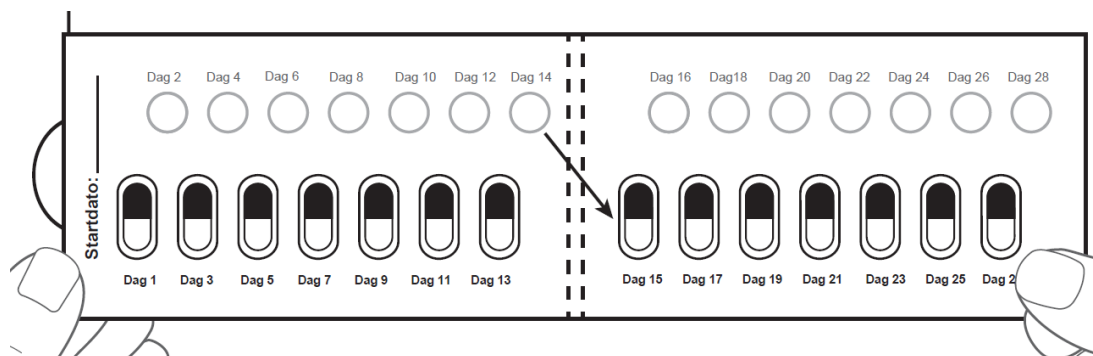
### Sådan tages Galafold kapsler:

Et Galafold blisterkort = 14 hårde kapsler = 28 dages behandling med Galafold, og 14 hvide papcirkler.

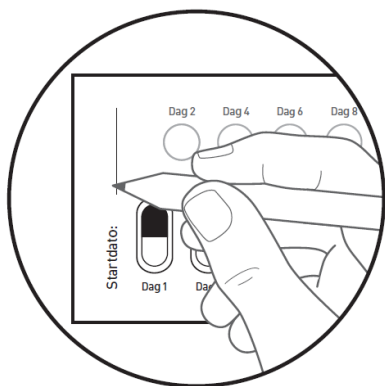
De hvide papcirkler er der for at minde dig om, at tage Galafold hver **anden** dag.

Pilen viser dig, at du skal begynde på de næste 2 ugers behandling.

Figur E – Forsiden af blisterkortet

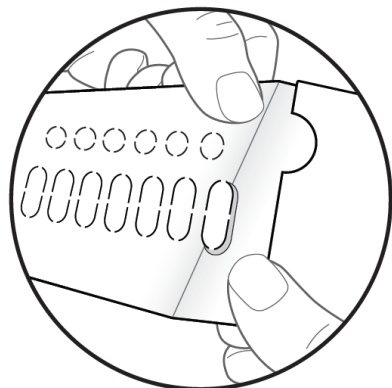


Figur F – Forsiden af blisterkortet



Trin 5: Den første dag, du tager dette lægemiddel fra et nyt blisterkort, skal du skrive datoen på blisterkortet (se figur F).

Figur G – Bagsiden af blisterkortet



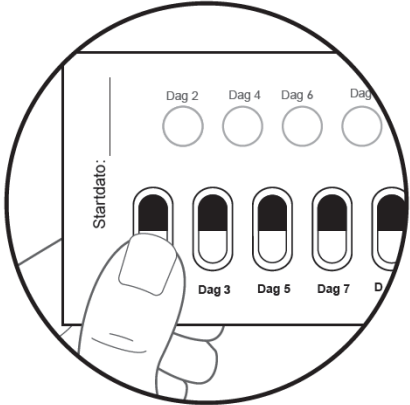
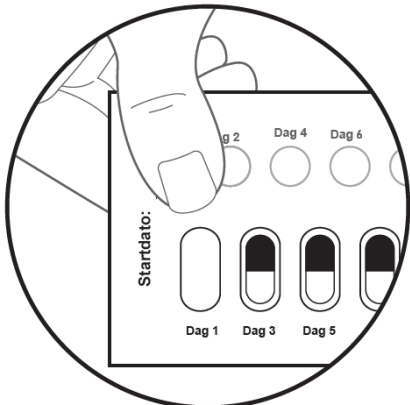


Trin 6: VEND kortet OM så bagsiden vises.

FIND den kapsel, der skal tages ud.  
BØJ kortet, som vist (se figur G).

Bemærk: Bøjning af kortet hjælper med at udvide perforeringerne i pappet.

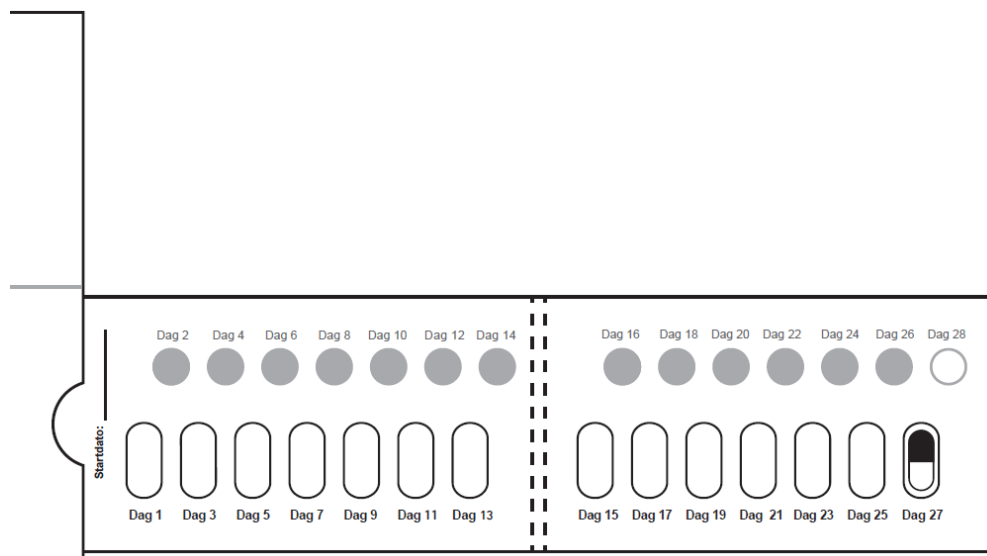


<p>Figur H – Bagsiden af blisterkortet</p> 	<p>Trin 7: FJERN det ovalt perforerede pap (se figur H).</p>  <p>Bemærk: Den hvide bagside af folien kan være synlig, efter pappet er blevet fjernet, hvilket er okay.</p>
<p>Figur I –Forsiden af blisterkortet</p> 	<p>Trin 8: VEND kortet OM, så forsiden vises.</p> <p>TRYK kapslen ud (se figur I).</p>
<p>Figur J – forsiden af blisterkortet</p> 	<p>Trin 9: Næste dag skal du gå til den perforerede hvide papcirkel i <u>øverste række</u>, der er mærket dag 2.</p> <p>Tryk ned på den hvide papcirkel for at fjerne den (se figur J).</p> <p>Bemærk: Fjernelse af denne hvide cirkel vil hjælpe dig med at huske, hvilken dag du ikke skal tage medicin.</p> <p>Tag 1 Galafold-kapsel hver <b>anden</b> dag.</p> <p>Luk altid pakken, og stil den væk efter brug.</p>

Efter Dag 2 skal du gå til Dag 3 på blisterkortet.

Skift dagligt mellem at tage en kapsel og trykke de hvide perforerede papcirkler ud, frem til og med dag 28.

Figur K – Forsiden af et udfoldet blisterkort



#### Hvis du har taget for meget Galafold

Hvis du har taget for mange kapsler, skal du stoppe med at tage lægemidlet og kontakte lægen. Du kan få hovedpine og blive svimmel.

#### Hvis du har glemt at tage Galafold

Hvis du glemmer at tage en kapsel til sædvanlig tid, men kommer i tanker om det senere, kan du kun tage kapslen, hvis det er inden for 12 timer fra din normale doseringstid. Hvis der er gået mere end 12 timer, skal du genoptage behandlingen med Galafold på næste planlagte doseringsdag og -tidspunkt i henhold til din plan med dosering hver anden dag. Tag ikke to kapsler for at erstatte den glemte dosis.

#### Hvis du holder op med at tage Galafold

Du må ikke holde op med at tage dette lægemiddel uden først at tale med lægen.

Spørg lægen, apotekspersonalet eller sygeplejersken, hvis der er noget, du er i tvivl om.

## 4. Bivirkninger

Dette lægemiddel kan som alle andre lægemidler give bivirkninger, men ikke alle får bivirkninger.

**Meget almindelig:** forekommer hos flere end 1 ud af 10 personer

- Hovedpine

**Almindelig:** forekommer hos op til 1 ud af 10 personer

- |  |   |   |
|--|---|---|
| • Hjertebanken (palpitationer)                     | • Træthed   | • Nedsat følsomhed ved berøring (hypæstesi) |
| • Fornemmelse af, at alting drejer rundt (vertigo) | • Forhøjet kreatinkinase i blodprøver             | • Depression                                |
| • Diarré   | • Vægtstigning                                    | • Protein i urinen (proteinuri)             |
| • Kvalme   | • Muskeltrækninger (spasmer)                      | • Åndenød (dyspnø)                          |
| • Mavepine   | • Muskelsmerter (myalgi)                          | • Næseblødning                              |
| • Forstoppelse                                     | • Smertefuld nakkestivhed (torticollis)           | • Udslæt                                    |
| • Mundtørhed                                       | • Snurrende fornemmelse i arme og ben (paræstesi) | • Vedvarende kløe                           |
| • Pludselig trang til afføring                     | • Svimmelhed                                      | • Smerter                                   |
| • Fordøjelsesbesvær (dyspepsi)                     |   |   |

### Indberetning af bivirkninger

Hvis du oplever bivirkninger, bør du tale med din læge, apotekspersonalet eller sygeplejersken. Dette gælder også mulige bivirkninger, som ikke er medtaget i denne indlægsseddel. Du eller dine pårørende kan også indberette bivirkninger direkte til Lægemiddelstyrelsen via [det nationale rapporteringssystem anført i Appendiks V](#). Ved at indrapportere bivirkninger kan du hjælpe med at fremskaffe mere information om sikkerheden af dette lægemiddel.

## 5. Opbevaring

Opbevar lægemidlet utilgængeligt for børn.

Brug ikke lægemidlet efter den udløbsdato, der står på æsken og blisterpakningen efter EXP. Udløbsdatoen er den sidste dag i den nævnte måned.

Der er ingen særlige krav til opbevaringstemperatur for dette lægemiddel. Opbevares i den originale pakning for at beskytte mod fugt.

Spørg apotekspersonalet, hvordan du skal bortskaffe lægemiddelrester. Af hensyn til miljøet må du ikke smide lægemiddelrester i afløbet eller skraldespanden.

## 6. Pakningsstørrelser og yderligere oplysninger

### Galafold indeholder:

- Aktivt stof: migalastat. Hver kapsel indeholder migalastathydrochlorid svarende til 123 mg migalastat.
- Øvrige indholdsstoffer:  
Kapselindhold: Pregelatiniseret stivelse (majs) og magnesiumstearat  
Kapsel: Gelatine, titandioxid (E171) og indigo carmine (E132)  
Prægeblæk: Shellac, sort jernoxid og kaliumhydroxid

### Udseende og pakningsstørrelser

Uigennemsigtige, blå og hvide hårde kapsler, der er mærket "A1001" med sort prægeblæk, kapsel, hård i størrelse 2 (6,4 x 18,0 mm), og indeholder et hvidt til lysebrunt pulver.

Galafold fås i en blisterpakning med 14 kapsler.

**Indehaver af markedsføringstilladelsen**

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

**Fremstiller**

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

Hvis du ønsker yderligere oplysninger om dette lægemiddel, skal du henvende dig til den lokale repræsentant for indehaveren af markedsføringstilladelsen (hvis din Amicus-repræsentant ikke er telefonisk tilgængelig bedes du kontakte denne vha. den nedenfor anførte e-mailadresse):

**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

**Norge**

Amicus Therapeutics Europe Limited  
Tlf: (+47) 800 13837  
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

**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) 0808 034 288  
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

**United Kingdom (Northern Ireland)**

Amicus Therapeutics, UK Limited  
Tel: (+44) 08 0823 46864  
e-mail: MedInfo@amicusrx.com

**Denne indlægsseddel blev senest ændret**

**Andre informationskilder**

Du kan finde yderligere oplysninger om dette lægemiddel på Det Europæiske Lægemiddelagenturs hjemmeside: <http://www.ema.europa.eu>. Der er også links til andre websteder om sjældne sygdomme og om, hvordan de behandles.