

1. Un método implementado en un ordenador que comprende:

recibir una comunicación electrónica que corresponde a un identificador de una mutación concreta;

solicitar a un medio de depósito de datos que use la identificación de la mutación concreta, donde el medio de depósito de datos incluye una identificación de cada conjunto de mutaciones sensibles, y donde cada conjunto de mutaciones sensibles corresponde a una mutación relacionada en la Tabla 2;

detectar un resultado de la solicitud, donde el resultado es indicativo de si la mutación concreta está representada en el conjunto de mutaciones sensibles;

generar, basándose en la respuesta, una salida que es indicativa de la idoneidad de tratar un sujeto que tiene la mutación concreta con migalastat o una sal de migalastat; y

transmitir la salida.

2. El método de la reivindicación 1, donde la comunicación electrónica incluye la identificación de la mutación concreta en un primer formato, y donde el método comprende además:

determinar que el primer formato difiere de un segundo formato usado por el depósito de datos;

extraer uno o más componentes de la identificación;

generar una segunda identificación basada en los componentes, estando la segunda identificación en el segundo formato;

transmitir la segunda identificación; y

recibir una segunda comunicación electrónica que indica que la segunda identificación corresponde a la primera identificación, donde el medio de depósito de datos se interroga en respuesta a recibir la segunda comunicación electrónica.

3. El método de la reivindicación 1 o 2, donde el medio de depósito de datos incluye además una identificación de un segundo conjunto de mutaciones sensibles, donde cada uno del segundo conjunto de mutaciones sensibles corresponde a una mutación relacionada en la Tabla 1, y donde el resultado es indicativo además de si la mutación concreta está representada en el segundo conjunto de mutaciones sensibles.

4. El método de cualquiera de las reivindicaciones 1-3, donde el resultado incluye una indicación binaria de si migalastat o una sal de migalastat es un tratamiento adecuado para una dolencia atribuida a la mutación concreta.

5. El método de cualquiera de las reivindicaciones 1-4, que comprende además: transmitir datos de la página web a un dispositivo del usuario, donde la comunicación electrónica se recibe desde el dispositivo del usuario, donde los datos de la página web corresponden a una página web, y donde la identificación de la mutación concreta corresponde a la entrada detectada en la página web.

6. El método de cualquiera de las reivindicaciones 1-5, donde el medio de depósito de datos identifica al menos un 90% de las mutaciones relacionadas en la Tabla 2.

7. Un sistema que comprende:

uno o más procesadores de datos; y

Un medio de almacenamiento legible por ordenador no transitorio que contiene instrucciones que, cuando se ejecutan en el uno o más procesadores de datos, hacen que el uno o más procesadores de datos realicen acciones entre las que se incluyen:

recibir una comunicación electrónica que corresponde a un identificador de una mutación concreta;

solicitar a un medio de depósito de datos que use la identificación de la mutación concreta, donde el medio de depósito de datos incluye una identificación de cada conjunto de mutaciones sensibles, y donde cada conjunto de mutaciones sensibles corresponde a una mutación relacionada en la Tabla 2;

detectar un resultado de la solicitud, donde el resultado es indicativo de si la mutación concreta está representada en el conjunto de mutaciones sensibles;

generar, basándose en la respuesta, una salida que es indicativa de la idoneidad de tratar un sujeto que tiene la mutación concreta con migalastat o una sal de migalastat; y

transmitir la salida.

8. El sistema de la reivindicación 7, donde la comunicación electrónica incluye la identificación de la mutación concreta en un primer formato, y donde la acción incluye además:

determinar que el primer formato difiere de un segundo formato usado por el depósito de datos;

extraer uno o más componentes de la identificación;

generar una segunda identificación basada en los componentes, estando la segunda identificación en el segundo formato;

transmitir la segunda identificación; y

recibir una segunda comunicación electrónica que indica que la segunda identificación corresponde a la primera identificación, donde el medio de depósito de datos se interroga en respuesta a recibir la segunda comunicación electrónica.

9. El sistema de la reivindicación 7 u 8, donde el medio de depósito de datos incluye además una identificación de un segundo conjunto de mutaciones sensibles, donde cada uno del segundo conjunto de mutaciones sensibles corresponde a una mutación relacionada en la Tabla 1, y donde el resultado es indicativo además de si la mutación concreta está representada en el segundo conjunto de mutaciones sensibles.

10. El sistema de cualquiera de las reivindicaciones 7-9, donde el resultado incluye una indicación binaria de si migalastat o una sal de migalastat es un tratamiento adecuado para una dolencia atribuida a la mutación concreta.

11. El sistema de cualquiera de las reivindicaciones 7-10, donde las acciones incluyen además:

transmitir datos de la página web a un dispositivo del usuario, donde la comunicación electrónica se recibe desde el dispositivo del usuario, y la identificación de la mutación concreta corresponde a la entrada detectada en la página web.

12. El sistema de cualquiera de las reivindicaciones 7-11, donde el medio de depósito de datos identifica al menos un 90% de las mutaciones relacionadas en la Tabla 2.

13. Un producto informático realizado de forma tangible en un medio de almacenamiento legible por ordenador no transitorio, que incluye instrucciones configuradas para hacer que uno o más procesadores de datos realicen acciones entre las que se incluyen:

recibir una comunicación electrónica que corresponde a un identificador de una mutación concreta;

solicitar a un medio de depósito de datos que use la identificación de la mutación concreta, donde el medio de depósito de datos incluye una identificación de cada conjunto de mutaciones sensibles, y donde cada conjunto de mutaciones sensibles corresponde a una mutación relacionada en la Tabla 2;

detectar un resultado de la solicitud, donde el resultado es indicativo de si la mutación concreta está representada en el conjunto de mutaciones sensibles;

generar, basándose en la respuesta, una salida que es indicativa de la idoneidad de tratar un sujeto que tiene la mutación concreta con migalastat o una sal de migalastat; y

transmitir la salida.

14. El producto informático de la reivindicación 13, donde la comunicación electrónica incluye la identificación de la mutación concreta en un primer formato, y donde la acción incluye además:

determinar que el primer formato difiere de un segundo formato usado por el depósito de datos;

extraer uno o más componentes de la identificación;

generar una segunda identificación basada en los componentes, estando la segunda identificación en el segundo formato;

transmitir la segunda identificación; y

recibir una segunda comunicación electrónica que indica que la segunda identificación corresponde a la primera identificación, donde el medio de depósito de datos se interroga en respuesta a recibir la segunda comunicación electrónica.

15. El producto informático de la reivindicación 13 o 14, donde el medio de depósito de datos incluye además una identificación de un segundo conjunto de mutaciones sensibles, donde cada uno del segundo conjunto de mutaciones sensibles corresponde a una mutación relacionada en la Tabla 1, y donde el resultado es indicativo además de si la mutación concreta está representada en el segundo conjunto de mutaciones sensibles.

16. El producto informático de cualquiera de las reivindicaciones 13-15, donde el resultado incluye una indicación binaria de si migalastat o una sal de migalastat es un tratamiento adecuado para una dolencia atribuida a la mutación concreta.

17. El producto informático de cualquiera de las reivindicaciones 13-16, donde las acciones incluyen además:

transmitir datos de la página web a un dispositivo del usuario, donde la comunicación electrónica se recibe desde el dispositivo del usuario, y la identificación de la mutación concreta corresponde a la entrada detectada en la página web.

18. El producto informático de cualquiera de las reivindicaciones 13-17, donde el medio de depósito de datos identifica al menos un 90% de las mutaciones relacionadas en la Tabla 2.

19. Un método implementado en un ordenador que comprende:

acceder a un medio de depósito de datos que almacena una unidad del conjunto de datos que almacena un conjunto de datos que identifica, para cada mutación de un conjunto de mutaciones, un grado en el cual la actividad de α -Gal A es sensible a migalastat o a una sal de migalastat cuando la mutación está presente, donde el conjunto de mutaciones incluye una o más mutaciones relacionadas en la Tabla 2;

recibir una comunicación que identifica una o más mutaciones concretas;

interrogar el medio de almacenamiento de datos usando una representación de la una o más mutaciones concretas;

detectar un resultado de la solicitud que indica, para cada mutación particular de la una o más mutaciones particulares, el grado en el cual la actividad de α -Gal A es sensible a migalastat o a una sal de migalastat cuando la mutación concreta está presente;

determinar una métrica que corresponde a la eficacia prevista para el tratamiento de un sujeto que tiene la una o más mutaciones concretas con migalastat o con una sal de migalastat; y

transmitir la métrica.

20. El método implementado en un ordenador de la reivindicación 19, donde la una o más mutaciones concretas incluyen una pluralidad de mutaciones concretas, y determinar la métrica incluye identificar un mínimo o un máximo de los grados en los que la actividad de α -Gal A es sensible a migalastat o a una sal de migalastat entre la pluralidad de mutaciones concretas.

21. El método implementado en un ordenador de las reivindicaciones 19 o 20, donde la métrica es una indicación binaria de si una dolencia asociada con la una o más mutaciones concretas, es sensible al tratamiento con migalastat o con una sal de migalastat.

22. El método implementado en un ordenador de una cualquiera de las reivindicaciones 19 o 21, donde la métrica incluye un número, una categoría o un descriptor que indica una extensión prevista en la que una dolencia asociada con la una o más mutaciones concretas es adecuada para su tratamiento con migalastat o con una sal de migalastat.

23. El método implementado en un ordenador de cualquiera de las reivindicaciones 19-22, donde el resultado de la solicitud puede indicar, para una mutación concreta de la una o más mutaciones concretas y como resultado de no detectarse la mutación concreta dentro del conjunto de datos, que la actividad de α -Gal A correspondiente a la mutación concreta no es sensible a migalastat o a una sal de migalastat.

24. El método implementado en un ordenador de cualquiera de las reivindicaciones 19-23, donde el conjunto de mutaciones incluye además una o más mutaciones relacionadas en la Tabla 1.

25. El método implementado en un ordenador de cualquiera de las reivindicaciones 19-24, donde la una o más mutaciones concretas incluyen una pluralidad de mutaciones concretas, y determinar la métrica incluye identificar un mínimo o un máximo de los grados en los que la actividad de α -Gal A es sensible a migalastat o a una sal de migalastat entre la pluralidad de mutaciones concretas.

26. Un sistema que comprende:

uno o más procesadores de datos; y

Un medio de almacenamiento legible por ordenador no transitorio que contiene instrucciones que, cuando se ejecutan en el uno o más procesadores de datos, hacen que el uno o más procesadores de datos realicen acciones entre las que se incluyen:

acceder a una unidad del conjunto de datos que almacena un conjunto de datos que identifica, para cada mutación de un conjunto de mutaciones, un grado en el cual la actividad de α -Gal A es sensible a migalastat o a una sal de migalastat cuando la mutación está presente, donde el conjunto de mutaciones incluye una o más mutaciones relacionadas en la Tabla 2;

recibir una comunicación que identifica una o más mutaciones concretas;
interrogar la unidad del conjunto de datos usando una representación de la una o más mutaciones concretas;

detectar un resultado de la solicitud que indica, para cada mutación particular de la una o más mutaciones particulares, el grado en el cual la actividad de α -Gal A es sensible a migalastat o a una sal de migalastat cuando la mutación concreta está presente;

determinar una métrica que corresponde a la eficacia prevista para el tratamiento de un sujeto que tiene la una o más mutaciones concretas con migalastat o con una sal de migalastat; y

transmitir la métrica.

27. El sistema de la reivindicación 26, donde la una o más mutaciones concretas incluyen una pluralidad de mutaciones concretas, y determinar la métrica incluye identificar un mínimo o un máximo de los grados en los que la actividad de α -Gal A es sensible a migalastat o a una sal de migalastat entre la pluralidad de mutaciones concretas.

28. El sistema de las reivindicaciones 26 o 27, donde la métrica es una indicación binaria de si una dolencia asociada con la una o más mutaciones concretas es sensible al tratamiento con migalastat o con una sal de migalastat.

29. El sistema de una cualquiera de las reivindicaciones 26 o 28, donde la métrica incluye un número, categoría o descriptor que indica una extensión prevista en la que una dolencia asociada con la una o más mutaciones concretas es adecuada para su tratamiento con migalastat o con una sal de migalastat.

30. El sistema de cualquiera de las reivindicaciones 26-29, donde el resultado de la solicitud puede indicar, para una mutación concreta de la una o más mutaciones concretas y como resultado de no detectarse la mutación concreta dentro del conjunto de datos, que la actividad de α -Gal A correspondiente a la mutación concreta no es sensible a migalastat o a una sal de migalastat.

31. El sistema de cualquiera de las reivindicaciones 26-30, donde el conjunto de mutaciones incluye además una o más mutaciones relacionadas en la Tabla 1.

32. El sistema de cualquiera de las reivindicaciones 26-31, donde la una o más mutaciones concretas incluyen una pluralidad de mutaciones concretas, y determinar la

métrica incluye identificar un mínimo o un máximo de los grados en los que la actividad de α -Gal A es sensible a migalastat o a una sal de migalastat entre la pluralidad de mutaciones concretas.

33. Un producto informático realizado de forma tangible en un medio de almacenamiento legible por ordenador no transitorio, que incluye instrucciones configuradas para hacer que uno o más procesadores de datos realicen acciones entre las que se incluyen:

acceder a una unidad del conjunto de datos que almacena un conjunto de datos que identifica, para cada mutación de un conjunto de mutaciones, un grado en el cual la actividad de α -Gal A es sensible a migalastat o a una sal de migalastat cuando la mutación está presente, donde el conjunto de mutaciones incluye una o más mutaciones relacionadas en la Tabla 2;

recibir una comunicación que identifica una o más mutaciones concretas;

interrogar la unidad del conjunto de datos usando una representación de la una o más mutaciones concretas;

detectar un resultado de la solicitud que indica, para cada mutación particular de la una o más mutaciones particulares, el grado en el cual la actividad de α -Gal A es sensible a migalastat o a una sal de migalastat cuando la mutación concreta está presente;

determinar una métrica que corresponde a la eficacia prevista para el tratamiento de un sujeto que tiene la una o más mutaciones concretas con migalastat o con una sal de migalastat; y

transmitir la métrica.

34. El producto informático de la reivindicación 33, donde la una o más mutaciones concretas incluyen una pluralidad de mutaciones concretas, y determinar la métrica incluye identificar un mínimo o un máximo de los grados en los que la actividad de α -Gal A es sensible a migalastat o a una sal de migalastat entre la pluralidad de mutaciones concretas.

35. El producto informático de las reivindicaciones 33 o 34, donde la métrica es una indicación binaria de si una dolencia asociada con la una o más mutaciones concretas, es sensible al tratamiento con migalastat o con una sal de migalastat.

36. El producto informático de una cualquiera de las reivindicaciones 33 o 35, donde la métrica incluye un número, categoría o descriptor que indica una extensión prevista en la que una dolencia asociada con la una o más mutaciones concretas es adecuada para su tratamiento con migalastat o con una sal de migalastat.

37. El producto informático de cualquiera de las reivindicaciones 33-36, donde el resultado de la solicitud puede indicar, para una mutación concreta de la una o más mutaciones concretas y como resultado de no detectarse la mutación concreta dentro del conjunto de datos, que la actividad de α -Gal A correspondiente a la mutación concreta no es sensible a migalastat o a una sal de migalastat.

38. El producto informático de cualquiera de las reivindicaciones 33-37, donde el conjunto de mutaciones incluye además una o más mutaciones relacionadas en la Tabla 1.

39. El producto informático de cualquiera de las reivindicaciones 33-38, donde la una o más mutaciones concretas incluyen una pluralidad de mutaciones concretas, y determinar la métrica incluye identificar un mínimo o un máximo de los grados en los que la actividad de α -Gal A es sensible a migalastat o a una sal de migalastat entre la pluralidad de mutaciones concretas.

40. Un método que comprende:

acceder a la información sobre mutaciones correspondiente a un sujeto, identificando la información sobre mutaciones una o más mutaciones en la α -galactosidasa A;

determinar, basándose en la información sobre mutaciones, que el sujeto tiene una mutación para la cual la actividad de α -Gal A en los lisados preparados a partir de células HEK-293 transfectadas transitoriamente con la forma mutante de α -Gal A e incubados durante 5 días en presencia de migalastat 10 μ M es mayor que una actividad de α -Gal A de referencia en otros lisados preparados a partir de otras células HEK-293 transfectadas transitoriamente con la forma mutante de α -Gal A e incubados durante 5 días en ausencia de migalastat 10 μ M, correspondiendo la forma mutante de α -Gal A a la mutación; y

en respuesta a la determinación, transmitir una identificación de que la mutación es sensible al tratamiento con migalastat o con una sal del mismo.

41. El método de la reivindicación 40, donde la actividad de α -Gal A se define como los nmoles de 4-MU libre liberados por miligramo de proteína y hora.

42. El método de la reivindicación 40 o 41, donde la determinación incluye determinar que el sujeto tiene una mutación para la cual la actividad de α -Gal A es al menos un 1% mayor que la actividad de α -Gal A de referencia.

43. El método de la reivindicación 40 o 41, donde la determinación incluye determinar que el sujeto tiene una mutación para la cual la actividad de α -Gal A es al menos un 5% mayor que la actividad de α -Gal A de referencia.

44. El método de la reivindicación 40 o 41, donde la determinación incluye determinar que el sujeto tiene una mutación para la cual la actividad de α -Gal A es al menos un 10% mayor que la actividad de α -Gal A de referencia.

45. El método de la reivindicación 40 o 41, donde la determinación incluye determinar que el sujeto tiene una mutación para la cual la actividad de α -Gal A es al menos un 20% mayor que la actividad de α -Gal A de referencia.

46. El método de cualquiera de las reivindicaciones 40-45, donde la determinación incluye:

solicitar a un medio de depósito de datos, una identificación de la una o más mutaciones en la α -galactosidasa A; y

recibir el resultado de la solicitud.

47. El método de la reivindicación 46, donde el resultado indica que la representación de la mutación está incluida en el depósito de datos.

48. El método de la reivindicación 46, donde el resultado incluye uno o más valores asociados con una representación de la mutación en el depósito de datos, y donde el método incluye además comparar el uno o más valores o una versión procesada de los mismos con un umbral predefinido.

49. El método de cualquiera de las reivindicaciones 40-48, que comprende además:

recibir, desde un dispositivo del usuario, una primera comunicación que incluye la información sobre mutaciones;

donde transmitir la indicación incluye transmitir una segunda comunicación al dispositivo del usuario, incluyendo la segunda comunicación la indicación.

50. Un sistema que comprende:

uno o más procesadores de datos; y

Un medio de almacenamiento legible por ordenador no transitorio que contiene instrucciones que, cuando se ejecutan en el uno o más procesadores de datos, hacen que el uno o más procesadores de datos realicen acciones entre las que se incluyen:

acceder a la información sobre mutaciones correspondiente a un sujeto, identificando la información sobre mutaciones una o más mutaciones en la α -galactosidasa A;

determinar, basándose en la información sobre mutaciones, que el sujeto tiene una mutación para la cual la actividad de α -Gal A en los lisados preparados a partir de células HEK-293 transfectadas transitoriamente con la forma mutante de α -Gal A e incubados durante 5 días en presencia de migalastat 10 μ M es mayor que una actividad de α -Gal A de referencia en otros lisados preparados a partir de otras células HEK-293 transfectadas transitoriamente con la forma mutante de α -Gal A e incubados durante 5 días en ausencia de migalastat 10 μ M, correspondiendo la forma mutante de α -Gal A a la mutación; y

en respuesta a la determinación, transmitir una identificación de que la mutación es sensible al tratamiento con migalastat o con una sal del mismo.

51. El sistema de la reivindicación 50, donde la actividad de α -Gal A se define como los nmoles de 4-MU libre liberados por miligramo de proteína y hora.

52. El sistema de la reivindicación 50 o 51, donde la determinación incluye determinar que el sujeto tiene una mutación para la cual la actividad de α -Gal A es al menos un 1% mayor que la actividad de α -Gal A de referencia.

53. El sistema de la reivindicación 50 o 51, donde la determinación incluye determinar que el sujeto tiene una mutación para la cual la actividad de α -Gal A es al menos un 5% mayor que la actividad de α -Gal A de referencia.

54. El sistema de la reivindicación 50 o 51, donde la determinación incluye determinar que el sujeto tiene una mutación para la cual la actividad de α -Gal A es al menos un 10% mayor que la actividad de α -Gal A de referencia.

55. El sistema de la reivindicación 50 o 51, donde la determinación incluye determinar que el sujeto tiene una mutación para la cual la actividad de α -Gal A es al menos un 20% mayor que la actividad de α -Gal A de referencia.

56. El sistema de cualquiera de las reivindicaciones 50-55, donde la determinación incluye:

solicitar a un medio de depósito de datos, una identificación de la una o más mutaciones en la α -galactosidasa A; y

recibir el resultado de la solicitud.

57. El sistema de la reivindicación 56, donde el resultado indica que la representación de la mutación está incluida en el depósito de datos.

58. El sistema de la reivindicación 56, donde el resultado incluye uno o más valores asociados con una representación de la mutación en el depósito de datos, y donde las acciones incluyen además comparar el uno o más valores o una versión procesada de los mismos con un umbral predefinido.

59. El sistema de cualquiera de las reivindicaciones 50-58, donde las acciones incluyen además:

recibir, desde un dispositivo del usuario, una primera comunicación que incluye la información sobre mutaciones;

donde transmitir la indicación incluye transmitir una segunda comunicación al dispositivo del usuario, incluyendo la segunda comunicación la indicación.

60. Un producto informático realizado de forma tangible en un medio de almacenamiento legible por ordenador no transitorio, que incluye instrucciones configuradas para hacer que uno o más procesadores de datos realicen acciones entre las que se incluyen:

acceder a la información sobre mutaciones correspondiente a un sujeto, identificando la información sobre mutaciones una o más mutaciones en la α -galactosidasa A;

determinar, basándose en la información sobre mutaciones, que el sujeto tiene una mutación para la cual la actividad de α -Gal A en los lisados preparados a partir de células HEK-293 transfectadas transitoriamente con la forma mutante de α -Gal A e incubados durante 5 días en presencia de migalastat 10 μ M es mayor que una actividad de α -Gal A

de referencia en otros lisados preparados a partir de otras células HEK-293 transfectadas transitoriamente con la forma mutante de α -Gal A e incubados durante 5 días en ausencia de migalastat 10 μ M, correspondiendo la forma mutante de α -Gal A a la mutación; y

en respuesta a la determinación, transmitir una identificación de que la mutación es sensible al tratamiento con migalastat o con una sal del mismo.

61. El producto informático de la reivindicación 60, donde la actividad de α -Gal A se define como los nmoles de 4-MU libre liberados por miligramo de proteína y hora.

62. El producto informático de la reivindicación 60 o 61, donde la determinación incluye determinar que el sujeto tiene una mutación para la cual la actividad de α -Gal A es al menos un 1% mayor que la actividad de α -Gal A de referencia.

63. El producto informático de la reivindicación 60 o 61, donde la determinación incluye determinar que el sujeto tiene una mutación para la cual la actividad de α -Gal A es al menos un 5% mayor que la actividad de α -Gal A de referencia.

64. El producto informático de la reivindicación 60 o 61, donde la determinación incluye determinar que el sujeto tiene una mutación para la cual la actividad de α -Gal A es al menos un 10% mayor que la actividad de α -Gal A de referencia.

65. El producto informático de la reivindicación 60 o 61, donde la determinación incluye determinar que el sujeto tiene una mutación para la cual la actividad de α -Gal A es al menos un 20% mayor que la actividad de α -Gal A de referencia.

66. El producto informático de cualquiera de las reivindicaciones 60-65, donde la determinación incluye:

solicitar a un medio de depósito de datos, una identificación de la una o más mutaciones en la α -galactosidasa A; y

recibir el resultado de la solicitud.

67. El producto informático de la reivindicación 66, donde el resultado indica que la representación de la mutación está incluida en el depósito de datos.

68. El producto informático de la reivindicación 66, donde el resultado incluye uno o más valores asociados con una representación de la mutación en el depósito de datos, y donde las acciones incluyen además comparar el uno o más valores o una versión procesada de los mismos con un umbral predefinido.

69. El producto informático de cualquiera de las reivindicaciones 60-68, donde las acciones incluyen además:

recibir, desde un dispositivo del usuario, una primera comunicación que incluye la información sobre mutaciones;

donde transmitir la indicación incluye transmitir una segunda comunicación al dispositivo del usuario, incluyendo la segunda comunicación la indicación.