

AS. 151.561

Señor

**DIRECTOR DIVISIÓN DE NUEVAS CREACIONES
SUPERINTENDENCIA DE INDUSTRIA Y COMERCIO**

E.

S.

D.

REF: Expediente No. **NC2022/0002638**, solicitud de patente de invención a favor de **AMICUS THERAPEUTICS, INC.**, Título: **MÉTODOS PARA TRATAR LA ENFERMEDAD DE FABRY EN PACIENTES QUE TIENEN UNA MUTACIÓN EN EL GEN GLA**

RESPUESTA A EXAMEN DE FONDO

JUAN PABLO CADENA SARMIENTO, portador de la tarjeta profesional No. 57.492 del C.S.J., obrando como apoderado de la sociedad solicitante me permito dar respuesta al Oficio No. 20720 relacionado con la patentabilidad de la presente invención y notificado el 25 de noviembre de 2025.

En respuesta a las observaciones realizadas como resultado del examen de fondo, es pertinente mencionar que las reivindicaciones cumplen a cabalidad con los requerimientos de patentabilidad establecidos en la Decisión 486 de 2000, razón por la que respetuosamente disiento de los comentarios del Examinador a este respecto. A continuación, sin embargo, se presentan argumentos y se mencionan las modificaciones realizadas para atender a cada uno de los requerimientos del Examinador:

1. Modificación a las reivindicaciones

Me permito dirigir la atención del Señor Examinador en el hecho que el Capítulo Reivindicatorio adjunto al presente memorial ha sido modificado de la siguiente manera:

- Las antiguas reivindicaciones 13 a 18 y 33 a 69 han sido eliminadas del Capítulo Reivindicatorio Modificado y por lo tanto, la numeración y dependencia de las

reivindicaciones ha sido modificada de conformidad con las eliminaciones mencionadas.

- Las antiguas reivindicaciones 1, 3, 6, 7, 9, 12, 19, 23, 26 y 31 (nuevas reivindicaciones 1, 3, 6, 7, 9, 12, 13, 18, 20 y 25) han sido modificadas incluyendo las mutaciones referidas en la Tabla 1 y Tabla 2, y así superar las objeciones del examinador.

Así las cosas, es importante mencionar que las modificaciones realizadas a las reivindicaciones cumplen en su totalidad con los requisitos establecidos en el Artículo 34 de la Decisión 486, teniendo en cuenta que estas **no involucran una ampliación a la protección correspondiente a la divulgación tal y como se presentó originalmente**. Por el contrario, el Capítulo Reivindicatorio Modificado y adjunto al presente memorial cumple con los lineamientos establecidos por la Decisión Andina 486 y encuentra sustento a lo largo de la memoria descriptiva de la solicitud.

2. No es una invención

El examinador afirma que *“...el objeto de las reivindicaciones independientes 13, 33, 60 y sus dependientes no se consideran como una invención, toda vez que, se refieren a un producto informático (...) es importante precisar que, las reivindicaciones 13, 33 y 60 hacen referencia en su preámbulo a “Un producto informático”, el cual, de acuerdo con lo estipulado en la decisión 486 de 2000, no es admisible a estudio toda vez que, hace referencia a un programa de ordenador”*.

En respuesta a lo anterior, me permito señalar que las antiguas reivindicaciones 13, 33, 60 y sus dependientes han sido eliminadas de nuevo pliego reivindicatorio. Por tanto, se supera dicha objeción.

3. Claridad del Capítulo Reivindicatorio

El examinador considera que las reivindicaciones 1, 3, 6, 7, 9, 13, 15, 18, 19, 24, 26, 31, 33 y 38 hacen referencia a la descripción, según las expresiones *“relacionadas en la Tabla 1”* y *“relacionadas en la Tabla 2”*, y sugiere eliminar la referencia a las tablas.

En respuesta a lo anterior, como se indicó previamente, las antiguas reivindicaciones 1, 3, 6, 7, 9, 12, 19, 23, 26 y 31 (nuevas reivindicaciones 1, 3, 6, 7, 9, 12, 13, 18, 20 y 25) han sido modificadas incluyendo las mutaciones referidas en la Tabla 1 y Tabla 2, de acuerdo con lo divulgado en la descripción. Por tanto, se supera dicha objeción.

Considerando las sugerencias del Examinador y el hecho que la materia reclamada en el Capítulo Reivindicatorio adjunto al presente memorial cumple con las disposiciones del Artículo 30 de la Decisión 486, y corresponden a una limitación razonable del concepto inventivo desarrollado por el inventor, de manera atenta solicito a ese Despacho retirar las objeciones en cuanto a la claridad de la materia reclamada.

4. Unidad de Invención

El examinador establece que *“Conforme a lo establecido por el artículo 25 de la Decisión 486 de 2000 de la Comisión de la Comunidad Andina, teniendo en cuenta que el concepto común es la identificación de mutaciones, y dado que este se encuentra divulgado en el estado de la técnica, específicamente en los documentos D1 y D2, la solicitud carece de unidad de invención debido a que reclama más de un grupo inventivo sin la presencia de características o elementos técnicos nuevos e inventivos que sean comunes a todas las invenciones”*.

Además, indica que la invención presenta diferentes conceptos técnicos así:

“Grupo inventivo 1: identificación de mutaciones (Reivindicaciones 1 a 12).

Grupo inventivo 2: detección para cada mutación particular 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 (Reivindicaciones 19 a 32).

Grupo inventivo 3: determinar 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 (Reivindicaciones 40 a 59)”.

En respuesta a lo anterior, deseo manifestar respetuosamente mi desacuerdo con dicha apreciación, ya que como el mismo examinador lo reconoce, el concepto común de la presente invención es *la identificación de mutaciones*. En este sentido, me permito señalar que los grupos inventivos 1 y 2 comparten la misma característica técnica de *una base de datos que incluye al menos un 10 % de las mutaciones relacionadas en la Tabla 2*, y esta base de datos incluye al menos 98 mutaciones que no se habían detectado en pacientes ni se había determinado que fueran susceptibles al tratamiento con migalastat. Por lo cual, contrario a lo establecido por el examinador, la materia reivindicada en la presente invención tiene características comunes y comparte un único concepto inventivo.

Ahora bien, tal como establece el Instructivo examen de solicitudes de Patentes de Invención y Modelo de Utilidad de su despacho, la unidad de invención¹ debe entenderse de la siguiente manera:

- Unidad de invención

“La solicitud debe estar relacionada con una sola invención o, en caso de un grupo de invenciones, esas invenciones sólo pueden ser objeto de la misma solicitud si están vinculadas de tal manera entre sí que formen un solo concepto inventivo general.

Unidad significa que una solicitud puede contener dos o más invenciones, sólo si estas pertenecen a un solo concepto inventivo general.

Se debe entender por “único concepto inventivo” al conjunto de características (o elementos) técnicas nuevas e inventivas que son comunes a todas las invenciones”.

Del anterior extracto, se entiende que existe unidad de invención siempre y cuando exista un concepto inventivo general que sea común y vinculante a la invención. Así mismo, establece el instructivo que existe unidad de invención cuando el conjunto de características técnicas nuevas e inventivas sean comunes a todas las invenciones en lo que se denomina un único concepto inventivo, lo cual sucede para el presente caso.

¹ Instructivo examen de solicitudes de Patentes de Invención y Modelo de Utilidad. Unidad de invención. Qué es unidad de invención.

Por otra parte, el instructivo también establece lo siguiente con respecto al cumplimiento del requisito de unidad de invención:

“si las posibles invenciones resuelven el mismo problema técnico objetivo y tienen características técnicas esenciales en común y éstas son el único concepto inventivo común de las invenciones, se concluirá que hay unidad de invención²”.

De acuerdo con lo anterior, queda claro entonces que los métodos y sistemas de la presente invención además de compartir un único concepto inventivo también resuelven el problema técnico planteado de proporcionar un método mejorado para el tratamiento de los pacientes con enfermedad de Fabry tal como se demuestra en el capítulo descriptivo de la presente solicitud.

Por otro lado, me permito informar que se ha eliminado el grupo inventivo 3 referido por el examinador. Por lo cual, se solicita amablemente el retiro de dicha objeción.

5. Nivel Inventivo

Con respecto al nivel inventivo de la presente solicitud, el Examinador asegura que las reivindicaciones **1 a 12** carecen de nivel inventivo en vista de las enseñanzas de los documentos **D1** y **D2**.

En respuesta a lo anterior, me permito señalar que la presente solicitud, tal y como se encuentra reclamada en el Capítulo Reivindicatorio Modificado adjunto a este memorial goza de nivel inventivo y difiere en diferentes aspectos de los documentos del arte previo citados en el Oficio Técnico No. 20720. Además, me permito señalar que el pliego reivindicatorio ha sido modificado a elementos específicos que hacen que la materia aquí definida difiera completamente de las enseñanzas de **D1** y **D2**.

Ahora bien, el solicitante desea presentar un breve resumen de la invención reivindicada para facilitar la comprensión de la misma. En este sentido, como se indica en la sección “**ANTECEDENTES**” de la descripción de la presente solicitud, la enfermedad de Fabry es un Trastorno de Almacenamiento Lisosómico (LSD, *Lysosomal Storage Disorders*)

² Instructivo examen de solicitudes de Patentes de Invención y Modelo de Utilidad. Unidad de invención. Qué es unidad de invención. Método para examinar unidad de invención. Página 57.

provocada por una mutación en el gen GLA, que codifica la enzima α -galactosidasa A (α -Gal A). Además, un enfoque para tratar la enfermedad de Fabry es el tratamiento con chaperonas farmacológicas (CF). Sin embargo, los pacientes en terapia con PC deben tener una mutación sensible, y así, incluso cuando la enfermedad de Fabry se diagnostique detectando actividad deficiente de α -Gal A en plasma o leucocitos de sangre periférica (WBC), es muy difícil, si no imposible, predecir si un paciente con Fabry particular responderá al tratamiento con una PC. Por tanto, sigue existiendo la necesidad de identificar nuevas mutaciones o variantes en GLA que sean sensibles a una PC y de tener disponibles nuevos métodos de tratamiento para los pacientes de Fabry con estas mutaciones o variantes.

Además, para identificar nuevas mutaciones susceptibles de ser tratadas con GLA, los inventores han realizado grandes esfuerzos con este fin. Concretamente, tal y como se describe en la sección “EJEMPLO” en la descripción de la presente solicitud, una mutación susceptible de ser tratada puede identificarse mediante un ensayo HEK que, en resumen, consiste en medir la actividad de la α -Gal A de un mutante en ausencia o en presencia de migalastat; calculando el aumento absoluto o relativo de la actividad de la α -Gal A en presencia vs ausencia de migalastat; y una mutación susceptible de tratamiento puede identificarse cuando el aumento de la actividad de la α -Gal A cumple los criterios (por ejemplo, un aumento relativo de ≥ 1.20 veces y un aumento absoluto de ≥ 3.0 % el natural (WT), como se describe, por ejemplo, en el párrafo [0086] de la solicitud PCT, y mediante este enfoque, los inventores analizaron aproximadamente 2000 mutaciones candidatas y descubrieron las 985 mutaciones incluidas en la Tabla 2.

De acuerdo con lo anterior, cabe resaltar que, a diferencia de **D1** o **D2**, estas mutaciones no se derivaron de pacientes, se trataba, en realidad, **de mutaciones sintéticas en α -Gal A creadas por los inventores**. Por lo cual, en vista del gran número de mutaciones candidatas evaluadas por los inventores, se puede afirmar que este trabajo y, por lo tanto, sus resultados, son “completos”, o “exhaustivos”.

Tomando como base los resultados anteriores, puede construirse una base de datos que incluya al menos 98 mutaciones (el 10 % de las 985 mutaciones presentadas en la Tabla 2), y a partir de la cual pueden implementarse un sistema y métodos informáticos que hacen uso de dicha base de datos, tal como se reivindica en la presente solicitud. En consecuencia, las reivindicaciones presentadas requieren una base de datos que incluya un número

sustancial de mutaciones, tanto generadas por los inventores como evaluadas experimentalmente en cuanto a su susceptibilidad (amenability).

En este sentido, la presente invención proporciona una herramienta técnica sumamente útil y lista para apoyar la toma de decisiones terapéuticas en pacientes con enfermedad de Fabry. En particular, una vez que un paciente es diagnosticado con la enfermedad de Fabry, puede determinarse la secuencia de α -Gal A a partir de una muestra del paciente, y si la mutación identificada se encuentra incluida en la base de datos, el paciente puede clasificarse como susceptible (amenable) y, por tanto, ser tratado con migalastat.

De este modo, resulta evidente que el inventor ha realizado una contribución técnica con respecto al estado de la técnica al proporcionar dicha base de datos “completa” de mutaciones susceptibles de α -Gal A, y considerando el gran esfuerzo realizado por los inventores y el carácter “completo” de los resultados obtenidos, se puede afirmar que dicho aporte constituye una contribución significativa, la cual no puede derivarse de manera evidente del estado de la técnica y sustenta la presencia de actividad inventiva.

Ahora bien, con respecto al arte previo citado, me permito señalar que **D1** divulga métodos y dispositivos para la priorización de mutaciones, útiles para la terapia personalizada de cada paciente. También se proporcionan métodos y dispositivos para generar una base de conocimiento de enfermedades. Se puede identificar la información presente en diversas categorías de fuentes de conocimiento con respecto a una asociación específica del conjunto <Enfermedad, Gen, Mutación>. La información identificada se clasifica con respecto a la base de conocimiento de enfermedades para identificar las más relevantes para el tratamiento de una enfermedad, gen o mutación específica de un paciente, lo que permite a los expertos médicos personalizar la terapia que se administrará al paciente.

Por otro lado, el examinador cita **D2** para curar las deficiencias de **D1**, porque supuestamente divulga la comparación de los resultados del ensayo GLP HEK en las respuestas in vivo de la α -galactosidasa A de los leucocitos al migalastat en pacientes varones mostró alta sensibilidad, especificidad y valores predictivos positivos y negativos ($\geq 0,875$). Los resultados del ensayo GLP HEK también predijeron la disminución de la globotriaosilceramida renal en varones y de la globotriaosilesfingosina plasmática en ambos sexos. El subconjunto de mutaciones susceptibles del estudio clínico ($n = 51$) fue

representativo de las 268 mutaciones susceptibles identificadas mediante el ensayo GLP HEK.

De acuerdo con lo anterior, las enseñanzas de **D2** no proporcionan ninguna sugerencia para modificar los métodos y sistemas de **D1**, por lo cual, no entendemos cuál es la motivación que el experto en la materia tendría para combinar las enseñanzas de **D1** y **D2** y así llegar a **los métodos y sistemas que incluyen una base de datos que incluye un número sustancial de mutaciones o variantes para el tratamiento de los pacientes con enfermedad de Fabry** de la presente invención tal como lo indica el examinador en el Oficio que se contesta, considerando que todas las mutaciones analizadas en D1 y D2 ya habían sido identificadas previamente en pacientes, por lo cual, corresponden a métodos y sistemas completamente diferentes al que se reclama en la presente solicitud.

En contraste con lo anterior, las nuevas reivindicaciones **1, 7, 13 y 20** se dirigen al tratamiento de pacientes con mutaciones de α -Gal A que no habían sido (aún) identificadas en un paciente con enfermedad de Fabry. Además, de acuerdo con el párrafo [0091] de la solicitud PCT, dichas mutaciones se obtuvieron mediante la creación de “*una lista de todas las posibles mutaciones erróneas de GLA*”, y a continuación, “*se estudió el efecto de cada sustitución sobre la secuencia de la proteína*”. En consecuencia, las mutaciones de la reivindicación 1 actualmente reclamada fueron analizadas independientemente de su detección en un paciente con enfermedad de Fabry.

Por tanto, las nuevas reivindicaciones **1, 7, 13 y 20** **difieren** de **D1** y **D2** no solo en que **D1** y **D2** no mencionan las mutaciones de α -Gal A definidas en las reivindicaciones 1, 7, 13 y 20 como tales, sino que, las reivindicaciones **difieren además** de **D1** y **D2** en que proporcionan un tratamiento para pacientes con enfermedad de Fabry antes incluso de que dichos pacientes, es decir, pacientes con una de las mutaciones de α -Gal A de las reivindicaciones 1, 7, 13 y 20, hubieran sido identificados.

En vista de lo anterior, me permito señalar que la presente invención proporciona un tratamiento mejorado de la enfermedad de Fabry en un paciente en el que se haya determinado la presencia de al menos una de las mutaciones de la presente invención, utilizando una base de datos que incluya al menos el 10 % de las mutaciones presentadas en la Tabla 2 de la presente solicitud, teniendo en cuenta que antes de la invención reclamada en la presente solicitud, un paciente que presentara una de las mutaciones de la Tabla 2 tenía

que esperar el resultado de las pruebas experimentales de idoneidad para saber si su mutación específica era susceptible de ser tratada con migalastat o no. Estas pruebas experimentales requieren varios días, como se describe, por ejemplo, en el párrafo [0087] de la solicitud PCT, y si se determinaba que una mutación era susceptible de tratamiento con migalastat, era necesario completar los trámites reglamentarios antes de que el paciente pudiera finalmente ser tratado con migalastat. Por lo tanto, el tratamiento podía retrasarse semanas, meses o incluso más tiempo. Por el contrario, **la presente invención evita este retraso en el inicio de la terapia con migalastat**, ya que, de acuerdo con la presente invención, el tratamiento con migalastat puede iniciarse tan pronto como se confirme que un paciente con enfermedad de Fabry presenta una de las mutaciones de α -Gal A definidas en las nuevas reivindicaciones, y esto se debe a que los inventores identificaron las mutaciones de las reivindicaciones 1, 7, 13 y 20 como susceptibles (amenable) al tratamiento con migalastat antes de que dichas mutaciones hubieran sido detectadas alguna vez en un paciente.

En línea con lo anterior, la presente solicitud establece que:

***[0049]** (...) En la actualidad, cuando se evalúa un paciente, es necesario en primer lugar determinar la mutación concreta en α -Gal A, después estudiar si la forma mutada de α -Gal A específica del paciente en un ensayo para determinar si la mutación es sensible o no al tratamiento con migalastat. Normalmente, el ensayo de idoneidad de migalastat lo realiza alguien que no sea el médico que está evaluando al paciente para el tratamiento. El ensayo requiere tiempo y retrasa el inicio del tratamiento. (...)*

***[0051]** El uso de la información de la Tabla 2 **evita el retraso en el inicio del tratamiento**, ya que no es necesario un ensayo adicional de la idoneidad de la PC para la α -Gal A del paciente. En su lugar, después de determinar la mutación concreta del paciente, el médico puede consultar una lista de mutaciones de α -Gal A (por ejemplo, que incluya una o más mutaciones relacionadas en la Tabla 2) y, si la mutación del paciente está en la lista, puede comenzar inmediatamente el tratamiento” (subrayado y negrilla fuera de texto)*

Por lo tanto, el efecto técnico de poder iniciar inmediatamente el tratamiento con migalastat se consigue en toda la extensión de las reivindicaciones, ya que para ninguno de los pacientes incluidos en las nuevas reivindicaciones 1, 7, 13 y 20, es decir, para ninguno de los pacientes con una de las mutaciones de α -Gal A de las nuevas reivindicaciones 1, 7, 13 y 20, se sabía

previamente si su mutación específica era susceptible de tratamiento con migalastat o no. Por lo tanto, todos los pacientes con enfermedad de Fabry que presenten una de las mutaciones de α -Gal A de las nuevas reivindicaciones 1, 7, 13 y 20 se benefician del efecto técnico ventajoso de evitar el retraso que, de otro modo, se produciría al realizar pruebas experimentales de idoneidad antes del inicio del tratamiento. Por lo tanto, según la presente invención, **todos y cada uno de los pacientes con enfermedad de Fabry en los que se identifique una de las mutaciones de α -Gal A de las nuevas reivindicaciones 1, 7, 13 y 20 pueden ser tratados inmediatamente con migalastat.**

Además, este efecto técnico, que se menciona expresamente en la presente solicitud, ha sido confirmado experimentalmente mediante ensayos *in vitro* de susceptibilidad y se alcanza en toda la amplitud de las nuevas reivindicaciones 1, 7, 13 y 20, lo cual no puede ser ignorado en la evaluación de la actividad inventiva, como sucede en este caso.

Considerando lo anterior, me permito manifestar mi total desacuerdo con el problema técnico planteado por el examinador que indica que el problema técnico objetivo que pretende resolver esta invención es *¿cómo modificar el método divulgado en D1 para determinar la cantidad de chaperonas farmacológicas para el tratamiento de la enfermedad de Fabry?*, ya que teniendo en cuenta el efecto técnico ventajoso que consiste en **evitar un retraso en el inicio del tratamiento con migalastat**, el problema técnico objetivo debe considerarse como el de proporcionar un método mejorado para el tratamiento de pacientes con enfermedad de Fabry, y el cual se resuelve mediante el uso de migalastat o una sal del mismo para el tratamiento de pacientes con enfermedad de Fabry que presenta una de las mutaciones de α -Gal A definidas en las nuevas reivindicaciones 1, 7, 13 y 20, y lo cual no resulta obvio a partir del arte previo citado D1 y D2.

De acuerdo con lo anterior, y como se ha demostrado a lo largo de este memorial, no hay ninguna divulgación en D1 ni en D2 que enseñe o sugiera analizar una mutación para determinar su susceptibilidad (amenability) al tratamiento con migalastat **antes** de que dicha mutación sea identificada en un paciente. De hecho, D1 y D2 ni siquiera reconocen que el retraso que se produce al analizar una mutación únicamente después de haber sido identificada en un paciente puede resultar problemático.

En consecuencia, a la luz de las enseñanzas de **D1** y **D2**, el experto en la materia no tenía ningún motivo para analizar las mutaciones de α -Gal A antes de que se hubieran identificado en un paciente con la enfermedad de Fabry. Sin embargo, sin analizar dichas mutaciones no identificadas previamente, el experto en la materia no habría llegado a la invención reivindicada en la presente solicitud, ya que ninguna de las mutaciones de las nuevas reivindicaciones **1**, **7**, **13** y **20** había sido identificada anteriormente.

En otras palabras, dado que el enfoque que dio lugar a la presente invención, es decir, la comprobación de la respuesta de las mutaciones de α -Gal A al migalastat antes de que se identifiquen en un paciente, no se enseña ni se sugiere en **D1** ni en **D2**, no existía una forma obvia para que un experto en la materia llegara a la invención reivindicada en la presente solicitud. Por lo cual, es evidente que **D1** y **D2**, solos o en combinación, no logran anticipar o hacer obvias las características técnicas especificadas por la presente invención. Por tanto, podemos concluir que la presente invención es inventiva a la vista del arte previo citado **D1** y **D2**.

Ahora bien, considerando lo indicado en el Manual para el Examen de Solicitudes de Patentes de Invención en las Oficinas de Propiedad Industrial de los países de la Comunidad Andina que establece que “*Para juzgar si la invención definida por las reivindicaciones realmente se deriva de manera evidente del estado de la técnica, hay que determinar si carece de nivel inventivo cuando se consideran las diferencias entre ésta y el estado de la técnica más cercano. El examinador tiene la carga de probar que la invención carece de nivel inventivo y no sólo limitarse a establecer las diferencias entre la solicitud y dicho estado de la técnica*” (subrayado y negrilla fuera de texto), me permito llamar la atención de ese Despacho en el hecho que cada invención es de cierta medida una combinación de elementos relacionados entre sí, por lo que no es suficiente afirmar que dichos elementos y/o características ya habían sido previamente divulgados, partiendo de combinaciones de enseñanzas convenientes, y que por ende, la combinación de fracciones de diferentes documentos permiten la deducción obvia de la invención reclamada, por lo tanto, el examinador debe demostrar con argumentos válidos, **por qué** un experto en la técnica habría llegado a la invención reivindicada de **forma obvia** basándose en las enseñanzas de **D1** y **D2**.

Así las cosas, es claro que el Examinador basó su análisis solo en la comparación de las diferencias de la presente solicitud con el documento **D1** y la búsqueda de otro documento

que “**curara**” dichas diferencias. Además, el hecho de que un experto pueda modificar las características específicas necesarias, como lo asume el Examinador, para llegar al objeto reivindicado no significa que el experto en la materia lo haría con la expectativa de alguna mejora, va que en ninguno de los documentos citados se sugieren los mismos elementos y características de los métodos y sistemas reivindicados en la presente solicitud, ni mucho menos los efectos que estos tendrían. Además, **D1** y **D2** no establecen una mínima indicación de qué modificaciones debería efectuar una persona versada en la materia para poder obtener los métodos y sistemas aquí reclamados de acuerdo con el nuevo Capítulo Reivindicatorio adjunto a este memorial.

De esta forma, me permito señalar que la sola similitud entre los métodos y sistemas reclamados y aquellos del arte previo (*si es que la hay*) es **insuficiente** para determinar o concluir una supuesta falta de nivel inventivo y consideramos entonces que en un juicioso análisis de nivel inventivo **debió haber alguna razón o motivación** que hubiese llevado a un experto en la técnica a **modificar el estado de la técnica más cercano para llegar a la invención reivindicada de forma obvia**. Hacemos énfasis también en que el examinador no ha proporcionado ninguna evidencia o razón válida por la cual un experto en la técnica se habría sentido **motivado** a realizar las modificaciones necesarias a los métodos y sistemas de la técnica anterior para llegar de forma obvia a la presente invención.

Por lo tanto, el análisis de nivel inventivo de solicitudes de patente, no se trata de encontrar en el arte previo **una simple invitación a experimentar con uno o más cambios aleatorios**, sino de identificar en los documentos citados una enseñanza y guía específica para hacer las modificaciones necesarias **que lo lleven con certeza** a la materia reclamada, lo cual no sucede en este caso. Por lo cual, la materia reivindicada en las nuevas reivindicaciones **1, 7, 13 y 20** difiere de gran manera con aquella divulgada en el arte previo y, por tanto, es inventiva a la luz de las enseñanzas de **D1** y **D2**.

De esta forma, hacemos énfasis en que el examinador no ha proporcionado ninguna evidencia o razón creíble para concluir que “*la persona normalmente versada en la materia al verse enfrentada al problema técnico objetivo de determinar la cantidad de chaperonas farmacológicas para el tratamiento de la enfermedad de Fabry estaría motivada a incluir la identificación de mutaciones concretas sensibles con migalastat del D2 en el método de D1*” y realizar las **modificaciones** necesarias a los métodos y sistemas de la técnica anterior para llegar de forma obvia a la presente invención.

En este sentido, consideramos que el examinador simplemente trató de armar “*métodos y sistemas equivalentes*” basados en la similitud con el arte previo, pero jamás demostró las razones por las cuales el experto en la materia habría estado motivado a llevar a cabo las “modificaciones” como las propuestas por el examinador. Por lo tanto, se confirma que la combinación de las enseñanzas de **D1 y D2** no describen ni sugieren los métodos y sistemas como los reclamados.

Por lo tanto, el objeto del Capítulo Reivindicatorio adjunto al presente memorial de respuesta, implica una actividad inventiva. Así las cosas, y en vista de lo anteriormente expuesto, respetuosamente solicito el retiro de las objeciones de la presente solicitud y la concesión del privilegio solicitado, ya que en opinión del solicitante cumple con todos los requisitos establecidos en la Decisión 486.

6. Tasa nuevo examen de patentabilidad

Si el examinador considera que la solicitud cumple con los requisitos de claridad y patentabilidad solicitamos que se proceda con la concesión de la solicitud. Sin embargo, si aún existen impedimentos, solicitamos **hacer** uso de la tasa de examen adjunta.

7. Anexos

- Capítulo Reivindicatorio Modificado
- Tasa Oficial de modificaciones
- Tasa Oficial de examen de patentabilidad



JUAN PABLO CADENA SARMIENTO

T.P. No. 57.492 del C.S.J.
C.C. 80.410.337 de Usaquén
Calle 70 A No. 4 – 41



REIVINDICACIONES MODIFICADAS

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 identificaciones de un conjunto de al menos un 10% de mutaciones sensibles relacionadas como sigue: N5D, N5K, P6L, P6Q, P6R, P6S, P6T, E7D, E7K, E7V, L8I, L8P, L8Q, H9L, H9Q, H9R, H9Y, L10M, L10P, L10Q, L10R, L10V, G11C, G11D, G11R, G11S, G11V, C12G, C12R, C12S, C12Y, A13E, A13G, L14F, L14H, L14V, R17C, R17G, R17H, R17P, R17S, F18I, F18L, A20G, L21H, V22A, V22F, V22I, V22L, S23P, S23T, W24S, D25H, I26N, P27A, P27L, P27S, P27T, G28E, G28R, G28W, A29G, A29P, A29V, R30G, L32M, L32Q, L32R, L32V, D33A, D33E, D33V, L36M, L36V, A37E, A37G, A37S, R38G, R38M, R38W, T39A, T39K, T39M, T39R, T39S, T41A, T41N, T41S, G43A, L45M, L45V, H46D, H46N, H46Q, E48A, F50Y, M51R, M51T, M51V, N53H, N53I, N53S, N53T, L54H, L54R, L54V, D55A, D55E, D55H, D55Y, C56W, E58K, E59A, E59D, E59G, E59Q, E59V, P60A, P60Q, P60R, D61E, D61V, S62A, S62C, S62F, S62P, S62Y, I64L, I64V, S65C, S65G, S65R, E66D, E66V, K67E, K67M, K67N, K67Q, K67T, L68I, F69I, F69Y, M70I, M70K, M70L, M70R, E71A, E71D, E71G, E71Q, E71V, M72L, M72T, A73S, A73T, E74D, E74G, E74K, E74V, L75F, L75P, M76V, V77I, V77L, S78L, S78P, E79A, E79D, E79G, E79K, E79Q, E79V, G80A, G80C, G80S, W81L, K82E, K82M, K82N, K82R, K82T, D83A, D83E, D83G, D83V, A84E, A84G, A84P, A84S, A84T, A84V, G85A, G85C, G85R, Y86F, E87G, Y88H, Y88N, L89V, I91F, I91L, I91M, I91S, M96L, M96T, A97D, A97S, A97T, P98H, P98L, P98R, Q99E, Q99L, Q99P, Q99R, D101A, D101E, D101G, D101H, D101V, S102A, S102P, S102T, G104A, G104D, G104S, R105G, R105I, R105K, R105T, L106H, L106I, L106P, L106V, Q107E, Q107H, Q107K, A108E, A108V, D109A, D109E, D109H, D109N, D109Y, P110T, F113V, F113Y, P114L, H115D, H115N, G116R, I117M, I117T, A121V, Y123D, Y123F, Y123N, Y123S, V124I, H125D, H125N, H125R, K127E, G128A, L129V, K130M, K130N, K130Q, L131V, I133L, I133T, I133V, A135E, A135G, A135S, A135T, D136A, D136N,

D136V, V137A, V137D, V137G, V137I, V137L, G138A, N139H, N139I, N139K, N139Y, K140E, K140I, K140N, K140Q, K140R, T141S, A143E, A143G, G144A, G144C, G144R, G144S, F145C, F145L, F145V, F145Y, P146A, P146H, P146L, P146T, G147A, S148C, S148G, S148T, F149C, G150E, G150V, Y151C, Y151D, Y151S, Y152F, Y152S, D153A, D153H, D153N, D153V, D153Y, A156G, Q157E, Q157K, Q157L, Q157P, T158A, T158I, T158N, T158S, F159I, F159L, F159V, F159Y, A160G, A160S, A160T, A160V, D161H, D161N, D161V, D161Y, W162S, V164A, V164I, V164L, D165A, D165E, L166M, L166Q, L167I, F169C, F169L, F169V, F169Y, G171A, G171V, Y173C, Y173F, Y173H, Y173S, D175G, D175H, D175V, D175Y, S176C, S176R, L177F, L177M, L177S, L177V, L177W, E178A, E178G, E178K, E178Q, L180M, L180S, A181P, A181T, A181V, D182A, D182E, D182V, D182Y, Y184F, Y184H, Y184S, K185M, K185N, K185Q, K185T, H186D, H186L, H186N, H186Q, H186Y, M187L, S188A, S188C, S188F, S188P, S188T, S188Y, L189S, L189V, A190D, A190G, A190S, A190T, A190V, L191M, L191V, N192D, N192H, N192K, N192S, N192T, R193G, R193M, R193T, R193W, T194N, T194P, T194S, G195C, G195R, G195S, R196I, R196K, S197C, S197G, S197I, S197N, S197T, I198M, I198S, V199E, V199L, Y200N, Y200S, S201A, S201C, S201T, E203A, E203G, E203Q, W204S, L206F, L206H, L206I, L206R, L206V, Y207F, M208K, W209C, W209G, P210H, P210T, F211C, F211L, F211S, F211V, F211Y, Q212H, Q212P, K213E, K213Q, P214A, P214H, P214R, P214T, N215H, N215K, N215T, N215Y, Y216F, Y216H, Y216N, T217A, T217I, T217K, T217P, T217R, T217S, E218A, E218D, E218G, E218K, E218Q, E218V, I219F, I219M, I219S, R220L, Q221E, Q221H, Q221K, Q221L, Q221R, Y222C, Y222D, Y222H, Y222N, Y222S, N224H, R227G, N228H, N228I, N228T, F229I, F229S, F229Y, A230D, A230G, A230P, A230V, I232L, I232M, I232V, D233A, D233E, D233G, D233V, S235A, S235T, K237I, S238C, S238I, S238T, I239L, K240E, K240M, K240R, S241C, S241I, S241T, I242L, I242M, I242S, L243M, L243S, L243V, D244A, D244E, D244G, D244V, D244Y, W245C, T246A, T246I, T246K, T246R, S247A, S247F, S247T, S247Y, F248C, F248L, F248V, F248Y, N249D, N249H, N249I, N249S, N249T, N249Y, Q250E, Q250L, E251G, E251K, E251Q, E251V, R252G, I253F, I253N, I253V, V254A, V254D, V254F, V254G, D255A, D255E, D255H, D255N, D255V, D255Y, V256D, V256G, V256L, A257S, G258E, P259A, P259T,

G260W, G261A, N263H, N263T, P265A, P265Q, M267L, M267V, L268F, L268I, V269L, I270L, I270S, I270V, N272D, F273Y, L275I, W277L, N278I, Q280L, Q280R, V281A, V281E, V281G, V281L, T282S, Q283E, Q283H, Q283L, M284I, M284L, A285G, A285T, A285V, L286F, L286H, L286V, A288G, A288S, A288V, I289L, I289T, I289V, A291G, A292G, A292S, L294F, L294I, L294V, F295I, F295S, F295V, F295Y, S297T, N298D, N298I, N298T, D299H, D299N, L300I, L300V, H302D, H302L, H302N, H302Y, I303S, S304I, Q306E, Q306L, Q306P, A307D, A307G, A307P, A307S, A307V, K308I, K308Q, K308R, A309D, A309T, L310I, L311I, Q312E, Q312K, Q312L, D313E, D313V, K314E, K314M, K314N, K314T, D315A, D315G, D315H, D315N, D315V, D315Y, V316A, V316L, I317L, I317M, I317V, A318D, A318P, A318T, A318V, I319M, N320S, N320T, Q321K, D322A, D322V, L324V, L324W, G325A, G325C, G325V, K326E, K326M, K326Q, K326R, K326T, Q327H, Q327P, Y329C, Y329D, Y329F, Y329H, Y329N, Q330E, Q330H, Q330K, L331H, L331P, L331R, L331V, R332G, R332I, R332S, R332T, Q333E, Q333L, Q333P, G334R, G334V, D335A, D335E, D335G, D335V, D335Y, N336D, N336I, N336S, N336T, N336Y, F337C, F337L, F337V, F337Y, E338A, E338D, E338G, V339M, E341A, E341Q, P343A, P343S, L344F, L344R, L344V, G346A, G346C, G346D, G346V, L347I, A348D, W349C, W349L, A350G, A350S, A350T, A350V, V351A, V351E, A352S, A352T, M353K, M353L, M353T, I354R, N355D, N355H, N355S, N355Y, R356L, Q357E, I359F, I359L, I359N, I359S, I359V, P362A, P362H, P362R, P362S, R363G, R363L, R363S, S364C, S364P, Y365D, Y365F, Y365N, Y365S, T366I, T366N, T366P, T366S, I367F, I367L, I367M, A368G, A368P, V369A, V369F, V369G, V369I, V369L, A370D, A370G, A370P, A370T, A370V, S371C, S371T, G373A, G373C, K374E, K374I, K374R, K374T, G375R, V376E, V376G, V376L, V376M, A377G, A377P, A377S, A377T, N379D, N379I, N379K, N379T, P380A, P380H, P380R, P380T, A381D, F383C, F383I, F383Y, I384F, I384M, I384T, T385I, Q386H, Q386K, Q386L, L387F, L387H, L387I, L387R, L388F, L388H, L388I, L388R, L388V, K391I, K391N, K391Q, K391R, R392G, R392K, R392M, R392W, K393E, K393N, K393Q, K393T, L394I, L394Q, L394R, G395R, F396C, F396I, F396L, F396V, Y397C, Y397F, Y397H, Y397N, Y397S, E398G, E398Q, W399G, W399R, T400A, T400I, T400N, T400P, T400S, S401A, S401L, S401T, R402G, R402M, R402S, R402T, R402W, L403F,

L403V, R404G, R404I, R404K, R404S, R404T, S405G, H406D, H406L, H406Q, I407L, I407M, I407T, N408D, N408H, N408T, P409L, T410S, G411A, G411C, G411V, T412A, T412I, T412S, V413F, V413G, V413I, L414F, L414V, L415H, L415I, Q416E, Q416H, Q416L, L417I, E418A, E418D, E418K, E418Q, N419I, N419S, N419T, N419Y, T420K, T420P, T420R, T420S, M421I, M421K, M421L, M421R, M421T, Q422P, M423I, M423K, M423L, M423T, S424L, L425F, D427N y L429R;

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 como sigue: L3P, R4M/Y207S, A13T, A13P, A15T, A15G, F18C, A20P, A20D, V22G, W24R, W24G, W24C, L32P, D33H, D33Y, D33G, N34D, N34H, N34T,

N34S, N34K, G35R, G35E , G35A, G35V , L36S, L36W, L36F, A37T, A37V, T41I,
 M42L, M42V, M42K, M42T, M42R, M42I, H46P, E48Q, M51K, M51I, N53K, N53D,
 N53L, L54F, L54P, D55G, D55V, D55V/Q57L, C56F, C56Y, Q57R, Q57L, E59K, P60T,
 P60S, P60L, S62delinsLA, E66K, E66G, F69L, M72V, M72I, A73V, M76T, G80D ,
 G80V, D83N, G85S, G85D, G85N, G85M, E87D , Y88S, L89F, I91T, M96I, M96V,
 A97P, A97V, S102L, G104V, L106F , Q107R, A108T, D109G, R112G, R112H, R112L,
 F113I, F113L, R118C, A121T, Y123C, H125Y, H125L, S126G, G128E, I133M , A135V,
 D136E, N139S, K140T, A143T, G144D, G144V, F145S , P146S, P146R , Y152D, Y152H
 , Y152C, D155E, A156S, A156T, A156V, Q157H, W162G, D165H, D165G, L166G,
 L166V, L166S, L167V, F169S, G171S, C174R, C174G, D175E, L180W , L180F , G183A,
 G183D, Y184N, Y184C, K185E, M187V, p.M187_S188dup, M187T, M187I, L189F,
 L191Q, T194A, T194I, G195V, R196G , I198T, V199M, V199A , V199G, Y200C, S201F,
 S201Y, E203V, E203D, W204G, W204L, P205T, P205S, P205L, Y207H, Y207S, M208R
 , P210S, P210L, K213R, K213M, P214S, P214L, N215D, N215S, N215I, N215S/D313Y,
 Y216D, Y216S, Y216C, I219L , I219N, I219T, R220Q, R220P, Q221P , N224T , N224S,
 H225D, N228D, N228S, F229L, I232T, S238G, S238N, I239T, I239M, K240N, I242V ,
 I242F, I242N, I242T , L243W, L243F, D244N, D244H, W245G, S247C, N249K, Q250K,
 Q250P, Q250R , Q250H , I253T, I253S, p.V254del, A257P, A257V, A257G, G258R,
 G258V, P259Q, P259R, P259L, G260E, G260A, G261S , G261R, G261C , N263S,
 D264Y, P265L, M267T, V269M, V269A, I270T, I270M , G271S, G271S/D313Y, G271D,
 L275V, S276N, W277G, W277C, N278Y, Q279E, Q280K, Q280H, T282A, T282I,
 M284V, M284T, W287L, A288P, I289S, M290L, M290T, M290I, A291T, P293T, L294S,
 F295C, M296V, M296L, M296T, M296I, N298S, D299E, L300F, L300P, R301G, R301P,
 R301Q, R301L, I303F , I303N, S304N, S304T, A307T, K308E, K308N, A309P, A309V ,
 L310F, L311V, Q312R, Q312H, D313Y, D313Y/G411D, D313G, V316I, V316G, I317T,
 I319F, I319T, N320H, N320I, Q321R, Q321L, Q321H, D322N, D322H, D322E, P323T,
 P323R , G325S, G325R, K326N , Q327E, Q327L, G328A, Q330P, Q330R , G334E,
 F337S, E338K, E338V, V339A, V339E, P343T, P343L, S345P, W349S, A352G , A352V,
 I354K, R356G, R356W, R356Q, R356P, E358Q , E358A, E358G, E358D, I359T, G360S,
 G360C, G360D, G361E, G361A, P362T, P362L, R363C, R363H, A368T, G373S, G375E ,
 P380L, T385A, V390M , K391E, K391T, R392T, G395E, G395A, E398K,

p.T400_S401dup, L403S, N408Y, P409A, P409S, P409T, T410A, T410I, G411D, T412P, T412N, E418G and M421V, 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 como sigue: N5D, N5K, P6L, P6Q, P6R, P6S, P6T, E7D, E7K, E7V, L8I, L8P, L8Q, H9L, H9Q, H9R, H9Y, L10M, L10P, L10Q, L10R, L10V, G11C, G11D, G11R, G11S, G11V, C12G, C12R, C12S, C12Y, A13E, A13G, L14F, L14H, L14V, R17C, R17G, R17H, R17P, R17S, F18I, F18L, A20G, L21H, V22A, V22F, V22I, V22L, S23P, S23T, W24S, D25H, I26N, P27A, P27L, P27S, P27T, G28E, G28R, G28W, A29G, A29P, A29V, R30G, L32M, L32Q, L32R, L32V, D33A, D33E, D33V, L36M, L36V, A37E, A37G, A37S, R38G, R38M, R38W, T39A, T39K, T39M, T39R, T39S, T41A, T41N, T41S, G43A, L45M, L45V, H46D, H46N, H46Q, E48A, F50Y, M51R, M51T, M51V, N53H, N53I, N53S, N53T, L54H, L54R, L54V, D55A, D55E, D55H, D55Y, C56W, E58K, E59A, E59D, E59G, E59Q, E59V, P60A, P60Q, P60R, D61E, D61V, S62A, S62C, S62F, S62P, S62Y, I64L, I64V, S65C, S65G, S65R, E66D, E66V, K67E, K67M, K67N, K67Q, K67T, L68I, F69I, F69Y, M70I, M70K, M70L, M70R, E71A, E71D, E71G, E71Q, E71V, M72L, M72T, A73S, A73T, E74D, E74G, E74K, E74V, L75F, L75P, M76V, V77I, V77L, S78L, S78P, E79A, E79D, E79G, E79K, E79Q, E79V, G80A, G80C, G80S, W81L, K82E, K82M, K82N, K82R, K82T, D83A, D83E, D83G, D83V, A84E, A84G, A84P, A84S, A84T, A84V,

G85A, G85C, G85R, Y86F, E87G, Y88H, Y88N, L89V, I91F, I91L, I91M, I91S, M96L, M96T, A97D, A97S, A97T, P98H, P98L, P98R, Q99E, Q99L, Q99P, Q99R, D101A, D101E, D101G, D101H, D101V, S102A, S102P, S102T, G104A, G104D, G104S, R105G, R105I, R105K, R105T, L106H, L106I, L106P, L106V, Q107E, Q107H, Q107K, A108E, A108V, D109A, D109E, D109H, D109N, D109Y, P110T, F113V, F113Y, P114L, H115D, H115N, G116R, I117M, I117T, A121V, Y123D, Y123F, Y123N, Y123S, V124I, H125D, H125N, H125R, K127E, G128A, L129V, K130M, K130N, K130Q, L131V, I133L, I133T, I133V, A135E, A135G, A135S, A135T, D136A, D136N, D136V, V137A, V137D, V137G, V137I, V137L, G138A, N139H, N139I, N139K, N139Y, K140E, K140I, K140N, K140Q, K140R, T141S, A143E, A143G, G144A, G144C, G144R, G144S, F145C, F145L, F145V, F145Y, P146A, P146H, P146L, P146T, G147A, S148C, S148G, S148T, F149C, G150E, G150V, Y151C, Y151D, Y151S, Y152F, Y152S, D153A, D153H, D153N, D153V, D153Y, A156G, Q157E, Q157K, Q157L, Q157P, T158A, T158I, T158N, T158S, F159I, F159L, F159V, F159Y, A160G, A160S, A160T, A160V, D161H, D161N, D161V, D161Y, W162S, V164A, V164I, V164L, D165A, D165E, L166M, L166Q, L167I, F169C, F169L, F169V, F169Y, G171A, G171V, Y173C, Y173F, Y173H, Y173S, D175G, D175H, D175V, D175Y, S176C, S176R, L177F, L177M, L177S, L177V, L177W, E178A, E178G, E178K, E178Q, L180M, L180S, A181P, A181T, A181V, D182A, D182E, D182V, D182Y, Y184F, Y184H, Y184S, K185M, K185N, K185Q, K185T, H186D, H186L, H186N, H186Q, H186Y, M187L, S188A, S188C, S188F, S188P, S188T, S188Y, L189S, L189V, A190D, A190G, A190S, A190T, A190V, L191M, L191V, N192D, N192H, N192K, N192S, N192T, R193G, R193M, R193T, R193W, T194N, T194P, T194S, G195C, G195R, G195S, R196I, R196K, S197C, S197G, S197I, S197N, S197T, I198M, I198S, V199E, V199L, Y200N, Y200S, S201A, S201C, S201T, E203A, E203G, E203Q, W204S, L206F, L206H, L206I, L206R, L206V, Y207F, M208K, W209C, W209G, P210H, P210T, F211C, F211L, F211S, F211V, F211Y, Q212H, Q212P, K213E, K213Q, P214A, P214H, P214R, P214T, N215H, N215K, N215T, N215Y, Y216F, Y216H, Y216N, T217A, T217I, T217K, T217P, T217R, T217S, E218A, E218D, E218G, E218K, E218Q, E218V, I219F, I219M, I219S, R220L, Q221E, Q221H, Q221K, Q221L, Q221R, Y222C, Y222D, Y222H, Y222N, Y222S, N224H, R227G, N228H, N228I, N228T, F229I, F229S, F229Y, A230D, A230G, A230P, A230V, I232L, I232M, I232V, D233A, D233E, D233G, D233V, S235A, S235T,

K237I, S238C, S238I, S238T, I239L, K240E, K240M, K240R, S241C, S241I, S241T, I242L, I242M, I242S, L243M, L243S, L243V, D244A, D244E, D244G, D244V, D244Y, W245C, T246A, T246I, T246K, T246R, S247A, S247F, S247T, S247Y, F248C, F248L, F248V, F248Y, N249D, N249H, N249I, N249S, N249T, N249Y, Q250E, Q250L, E251G, E251K, E251Q, E251V, R252G, I253F, I253N, I253V, V254A, V254D, V254F, V254G, D255A, D255E, D255H, D255N, D255V, D255Y, V256D, V256G, V256L, A257S, G258E, P259A, P259T, G260W, G261A, N263H, N263T, P265A, P265Q, M267L, M267V, L268F, L268I, V269L, I270L, I270S, I270V, N272D, F273Y, L275I, W277L, N278I, Q280L, Q280R, V281A, V281E, V281G, V281L, T282S, Q283E, Q283H, Q283L, M284I, M284L, A285G, A285T, A285V, L286F, L286H, L286V, A288G, A288S, A288V, I289L, I289T, I289V, A291G, A292G, A292S, L294F, L294I, L294V, F295I, F295S, F295V, F295Y, S297T, N298D, N298I, N298T, D299H, D299N, L300I, L300V, H302D, H302L, H302N, H302Y, I303S, S304I, Q306E, Q306L, Q306P, A307D, A307G, A307P, A307S, A307V, K308I, K308Q, K308R, A309D, A309T, L310I, L311I, Q312E, Q312K, Q312L, D313E, D313V, K314E, K314M, K314N, K314T, D315A, D315G, D315H, D315N, D315V, D315Y, V316A, V316L, I317L, I317M, I317V, A318D, A318P, A318T, A318V, I319M, N320S, N320T, Q321K, D322A, D322V, L324V, L324W, G325A, G325C, G325V, K326E, K326M, K326Q, K326R, K326T, Q327H, Q327P, Y329C, Y329D, Y329F, Y329H, Y329N, Q330E, Q330H, Q330K, L331H, L331P, L331R, L331V, R332G, R332I, R332S, R332T, Q333E, Q333L, Q333P, G334R, G334V, D335A, D335E, D335G, D335V, D335Y, N336D, N336I, N336S, N336T, N336Y, F337C, F337L, F337V, F337Y, E338A, E338D, E338G, V339M, E341A, E341Q, P343A, P343S, L344F, L344R, L344V, G346A, G346C, G346D, G346V, L347I, A348D, W349C, W349L, A350G, A350S, A350T, A350V, V351A, V351E, A352S, A352T, M353K, M353L, M353T, I354R, N355D, N355H, N355S, N355Y, R356L, Q357E, I359F, I359L, I359N, I359S, I359V, P362A, P362H, P362R, P362S, R363G, R363L, R363S, S364C, S364P, Y365D, Y365F, Y365N, Y365S, T366I, T366N, T366P, T366S, I367F, I367L, I367M, A368G, A368P, V369A, V369F, V369G, V369I, V369L, A370D, A370G, A370P, A370T, A370V, S371C, S371T, G373A, G373C, K374E, K374I, K374R, K374T, G375R, V376E, V376G, V376L, V376M, A377G, A377P, A377S, A377T, N379D, N379I, N379K, N379T, P380A, P380H, P380R, P380T, A381D, F383C, F383I, F383Y, I384F, I384M, I384T, T385I, Q386H,

Q386K, Q386L, L387F, L387H, L387I, L387R, L388F, L388H, L388I, L388R, L388V, K391I, K391N, K391Q, K391R, R392G, R392K, R392M, R392W, K393E, K393N, K393Q, K393T, L394I, L394Q, L394R, G395R, F396C, F396I, F396L, F396V, Y397C, Y397F, Y397H, Y397N, Y397S, E398G, E398Q, W399G, W399R, T400A, T400I, T400N, T400P, T400S, S401A, S401L, S401T, R402G, R402M, R402S, R402T, R402W, L403F, L403V, R404G, R404I, R404K, R404S, R404T, S405G, H406D, H406L, H406Q, I407L, I407M, I407T, N408D, N408H, N408T, P409L, T410S, G411A, G411C, G411V, T412A, T412I, T412S, V413F, V413G, V413I, L414F, L414V, L415H, L415I, Q416E, Q416H, Q416L, L417I, E418A, E418D, E418K, E418Q, N419I, N419S, N419T, N419Y, T420K, T420P, T420R, T420S, M421I, M421K, M421L, M421R, M421T, Q422P, M423I, M423K, M423L, M423T, S424L, L425F, D427N y L429R.

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 identificaciones de un conjunto de al menos un 10% de mutaciones sensibles relacionadas como sigue: N5D, N5K, P6L, P6Q, P6R, P6S, P6T, E7D, E7K, E7V, L8I, L8P, L8Q, H9L, H9Q, H9R, H9Y, L10M, L10P, L10Q, L10R, L10V, G11C, G11D, G11R, G11S, G11V, C12G, C12R, C12S, C12Y, A13E, A13G, L14F, L14H, L14V, R17C, R17G, R17H, R17P, R17S, F18I, F18L, A20G, L21H, V22A, V22F, V22I, V22L, S23P, S23T, W24S, D25H, I26N, P27A, P27L, P27S, P27T, G28E, G28R, G28W, A29G, A29P, A29V, R30G, L32M, L32Q, L32R, L32V, D33A, D33E, D33V, L36M, L36V, A37E, A37G, A37S, R38G, R38M, R38W, T39A, T39K, T39M, T39R, T39S, T41A, T41N, T41S, G43A, L45M, L45V, H46D, H46N, H46Q, E48A, F50Y, M51R, M51T, M51V, N53H, N53I, N53S, N53T, L54H, L54R, L54V, D55A, D55E, D55H, D55Y,

C56W, E58K, E59A, E59D, E59G, E59Q, E59V, P60A, P60Q, P60R, D61E, D61V, S62A, S62C, S62F, S62P, S62Y, I64L, I64V, S65C, S65G, S65R, E66D, E66V, K67E, K67M, K67N, K67Q, K67T, L68I, F69I, F69Y, M70I, M70K, M70L, M70R, E71A, E71D, E71G, E71Q, E71V, M72L, M72T, A73S, A73T, E74D, E74G, E74K, E74V, L75F, L75P, M76V, V77I, V77L, S78L, S78P, E79A, E79D, E79G, E79K, E79Q, E79V, G80A, G80C, G80S, W81L, K82E, K82M, K82N, K82R, K82T, D83A, D83E, D83G, D83V, A84E, A84G, A84P, A84S, A84T, A84V, G85A, G85C, G85R, Y86F, E87G, Y88H, Y88N, L89V, I91F, I91L, I91M, I91S, M96L, M96T, A97D, A97S, A97T, P98H, P98L, P98R, Q99E, Q99L, Q99P, Q99R, D101A, D101E, D101G, D101H, D101V, S102A, S102P, S102T, G104A, G104D, G104S, R105G, R105I, R105K, R105T, L106H, L106I, L106P, L106V, Q107E, Q107H, Q107K, A108E, A108V, D109A, D109E, D109H, D109N, D109Y, P110T, F113V, F113Y, P114L, H115D, H115N, G116R, I117M, I117T, A121V, Y123D, Y123F, Y123N, Y123S, V124I, H125D, H125N, H125R, K127E, G128A, L129V, K130M, K130N, K130Q, L131V, I133L, I133T, I133V, A135E, A135G, A135S, A135T, D136A, D136N, D136V, V137A, V137D, V137G, V137I, V137L, G138A, N139H, N139I, N139K, N139Y, K140E, K140I, K140N, K140Q, K140R, T141S, A143E, A143G, G144A, G144C, G144R, G144S, F145C, F145L, F145V, F145Y, P146A, P146H, P146L, P146T, G147A, S148C, S148G, S148T, F149C, G150E, G150V, Y151C, Y151D, Y151S, Y152F, Y152S, D153A, D153H, D153N, D153V, D153Y, A156G, Q157E, Q157K, Q157L, Q157P, T158A, T158I, T158N, T158S, F159I, F159L, F159V, F159Y, A160G, A160S, A160T, A160V, D161H, D161N, D161V, D161Y, W162S, V164A, V164I, V164L, D165A, D165E, L166M, L166Q, L167I, F169C, F169L, F169V, F169Y, G171A, G171V, Y173C, Y173F, Y173H, Y173S, D175G, D175H, D175V, D175Y, S176C, S176R, L177F, L177M, L177S, L177V, L177W, E178A, E178G, E178K, E178Q, L180M, L180S, A181P, A181T, A181V, D182A, D182E, D182V, D182Y, Y184F, Y184H, Y184S, K185M, K185N, K185Q, K185T, H186D, H186L, H186N, H186Q, H186Y, M187L, S188A, S188C, S188F, S188P, S188T, S188Y, L189S, L189V, A190D, A190G, A190S, A190T, A190V, L191M, L191V, N192D, N192H, N192K, N192S, N192T, R193G, R193M, R193T, R193W, T194N, T194P, T194S, G195C, G195R, G195S, R196I, R196K, S197C,

S197G, S197I, S197N, S197T, I198M, I198S, V199E, V199L, Y200N, Y200S, S201A, S201C, S201T, E203A, E203G, E203Q, W204S, L206F, L206H, L206I, L206R, L206V, Y207F, M208K, W209C, W209G, P210H, P210T, F211C, F211L, F211S, F211V, F211Y, Q212H, Q212P, K213E, K213Q, P214A, P214H, P214R, P214T, N215H, N215K, N215T, N215Y, Y216F, Y216H, Y216N, T217A, T217I, T217K, T217P, T217R, T217S, E218A, E218D, E218G, E218K, E218Q, E218V, I219F, I219M, I219S, R220L, Q221E, Q221H, Q221K, Q221L, Q221R, Y222C, Y222D, Y222H, Y222N, Y222S, N224H, R227G, N228H, N228I, N228T, F229I, F229S, F229Y, A230D, A230G, A230P, A230V, I232L, I232M, I232V, D233A, D233E, D233G, D233V, S235A, S235T, K237I, S238C, S238I, S238T, I239L, K240E, K240M, K240R, S241C, S241I, S241T, I242L, I242M, I242S, L243M, L243S, L243V, D244A, D244E, D244G, D244V, D244Y, W245C, T246A, T246I, T246K, T246R, S247A, S247F, S247T, S247Y, F248C, F248L, F248V, F248Y, N249D, N249H, N249I, N249S, N249T, N249Y, Q250E, Q250L, E251G, E251K, E251Q, E251V, R252G, I253F, I253N, I253V, V254A, V254D, V254F, V254G, D255A, D255E, D255H, D255N, D255V, D255Y, V256D, V256G, V256L, A257S, G258E, P259A, P259T, G260W, G261A, N263H, N263T, P265A, P265Q, M267L, M267V, L268F, L268I, V269L, I270L, I270S, I270V, N272D, F273Y, L275I, W277L, N278I, Q280L, Q280R, V281A, V281E, V281G, V281L, T282S, Q283E, Q283H, Q283L, M284I, M284L, A285G, A285T, A285V, L286F, L286H, L286V, A288G, A288S, A288V, I289L, I289T, I289V, A291G, A292G, A292S, L294F, L294I, L294V, F295I, F295S, F295V, F295Y, S297T, N298D, N298I, N298T, D299H, D299N, L300I, L300V, H302D, H302L, H302N, H302Y, I303S, S304I, Q306E, Q306L, Q306P, A307D, A307G, A307P, A307S, A307V, K308I, K308Q, K308R, A309D, A309T, L310I, L311I, Q312E, Q312K, Q312L, D313E, D313V, K314E, K314M, K314N, K314T, D315A, D315G, D315H, D315N, D315V, D315Y, V316A, V316L, I317L, I317M, I317V, A318D, A318P, A318T, A318V, I319M, N320S, N320T, Q321K, D322A, D322V, L324V, L324W, G325A, G325C, G325V, K326E, K326M, K326Q, K326R, K326T, Q327H, Q327P, Y329C, Y329D, Y329F, Y329H, Y329N, Q330E, Q330H, Q330K, L331H, L331P, L331R, L331V, R332G, R332I, R332S, R332T, Q333E, Q333L, Q333P, G334R, G334V, D335A, D335E,

D335G, D335V, D335Y, N336D, N336I, N336S, N336T, N336Y, F337C, F337L, F337V, F337Y, E338A, E338D, E338G, V339M, E341A, E341Q, P343A, P343S, L344F, L344R, L344V, G346A, G346C, G346D, G346V, L347I, A348D, W349C, W349L, A350G, A350S, A350T, A350V, V351A, V351E, A352S, A352T, M353K, M353L, M353T, I354R, N355D, N355H, N355S, N355Y, R356L, Q357E, I359F, I359L, I359N, I359S, I359V, P362A, P362H, P362R, P362S, R363G, R363L, R363S, S364C, S364P, Y365D, Y365F, Y365N, Y365S, T366I, T366N, T366P, T366S, I367F, I367L, I367M, A368G, A368P, V369A, V369F, V369G, V369L, V369L, A370D, A370G, A370P, A370T, A370V, S371C, S371T, G373A, G373C, K374E, K374I, K374R, K374T, G375R, V376E, V376G, V376L, V376M, A377G, A377P, A377S, A377T, N379D, N379I, N379K, N379T, P380A, P380H, P380R, P380T, A381D, F383C, F383I, F383Y, I384F, I384M, I384T, T385I, Q386H, Q386K, Q386L, L387F, L387H, L387I, L387R, L388F, L388H, L388I, L388R, L388V, K391I, K391N, K391Q, K391R, R392G, R392K, R392M, R392W, K393E, K393N, K393Q, K393T, L394I, L394Q, L394R, G395R, F396C, F396I, F396L, F396V, Y397C, Y397F, Y397H, Y397N, Y397S, E398G, E398Q, W399G, W399R, T400A, T400I, T400N, T400P, T400S, S401A, S401L, S401T, R402G, R402M, R402S, R402T, R402W, L403F, L403V, R404G, R404I, R404K, R404S, R404T, S405G, H406D, H406L, H406Q, I407L, I407M, I407T, N408D, N408H, N408T, P409L, T410S, G411A, G411C, G411V, T412A, T412I, T412S, V413F, V413G, V413I, L414F, L414V, L415H, L415I, Q416E, Q416H, Q416L, L417I, E418A, E418D, E418K, E418Q, N419I, N419S, N419T, N419Y, T420K, T420P, T420R, T420S, M421I, M421K, M421L, M421R, M421T, Q422P, M423I, M423K, M423L, M423T, S424L, L425F, D427N y L429R;

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 como sigue: L3P, R4M/Y207S, A13T, A13P, A15T, A15G, F18C, A20P, A20D, V22G, W24R, W24G, W24C, L32P, D33H, D33Y, D33G, N34D, N34H, N34T, N34S, N34K, G35R, G35E, G35A, G35V, L36S, L36W, L36F, A37T, A37V, T41I, M42L, M42V, M42K, M42T, M42R, M42I, H46P, E48Q, M51K, M51I, N53K, N53D, N53L, L54F, L54P, D55G, D55V, D55V/Q57L, C56F, C56Y, Q57R, Q57L, E59K, P60T, P60S, P60L, S62delinsLA, E66K, E66G, F69L, M72V, M72I, A73V, M76T, G80D, G80V, D83N, G85S, G85D, G85N, G85M, E87D, Y88S, L89F, I91T, M96I, M96V, A97P, A97V, S102L, G104V, L106F, Q107R, A108T, D109G, R112G, R112H, R112L, F113I, F113L, R118C, A121T, Y123C, H125Y, H125L, S126G, G128E, I133M, A135V, D136E, N139S, K140T, A143T, G144D, G144V, F145S, P146S, P146R, Y152D, Y152H, Y152C, D155E, A156S, A156T, A156V, Q157H, W162G, D165H, D165G, L166G, L166V, L166S, L167V, F169S, G171S, C174R, C174G, D175E, L180W, L180F, G183A, G183D, Y184N, Y184C, K185E, M187V, p.M187_S188dup, M187T, M187I, L189F, L191Q, T194A, T194I, G195V, R196G, I198T, V199M, V199A, V199G, Y200C, S201F, S201Y, E203V, E203D, W204G, W204L, P205T, P205S, P205L, Y207H, Y207S, M208R

, P210S, P210L, K213R, K213M, P214S, P214L, N215D, N215S, N215I, N215S/D313Y, Y216D, Y216S, Y216C, I219L, I219N, I219T, R220Q, R220P, Q221P, N224T, N224S, H225D, N228D, N228S, F229L, I232T, S238G, S238N, I239T, I239M, K240N, I242V, I242F, I242N, I242T, L243W, L243F, D244N, D244H, W245G, S247C, N249K, Q250K, Q250P, Q250R, Q250H, I253T, I253S, p.V254del, A257P, A257V, A257G, G258R, G258V, P259Q, P259R, P259L, G260E, G260A, G261S, G261R, G261C, N263S, D264Y, P265L, M267T, V269M, V269A, I270T, I270M, G271S, G271S/D313Y, G271D, L275V, S276N, W277G, W277C, N278Y, Q279E, Q280K, Q280H, T282A, T282I, M284V, M284T, W287L, A288P, I289S, M290L, M290T, M290I, A291T, P293T, L294S, F295C, M296V, M296L, M296T, M296I, N298S, D299E, L300F, L300P, R301G, R301P, R301Q, R301L, I303F, I303N, S304N, S304T, A307T, K308E, K308N, A309P, A309V, L310F, L311V, Q312R, Q312H, D313Y, D313Y/G411D, D313G, V316I, V316G, I317T, I319F, I319T, N320H, N320I, Q321R, Q321L, Q321H, D322N, D322H, D322E, P323T, P323R, G325S, G325R, K326N, Q327E, Q327L, G328A, Q330P, Q330R, G334E, F337S, E338K, E338V, V339A, V339E, P343T, P343L, S345P, W349S, A352G, A352V, I354K, R356G, R356W, R356Q, R356P, E358Q, E358A, E358G, E358D, I359T, G360S, G360C, G360D, G361E, G361A, P362T, P362L, R363C, R363H, A368T, G373S, G375E, P380L, T385A, V390M, K391E, K391T, R392T, G395E, G395A, E398K, p.T400_S401dup, L403S, N408Y, P409A, P409S, P409T, T410A, T410I, G411D, T412P, T412N, E418G and M421V, 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 como sigue:

N5D, N5K, P6L, P6Q, P6R, P6S, P6T, E7D, E7K, E7V, L8I, L8P, L8Q, H9L, H9Q, H9R, H9Y, L10M, L10P, L10Q, L10R, L10V, G11C, G11D, G11R, G11S, G11V, C12G, C12R, C12S, C12Y, A13E, A13G, L14F, L14H, L14V, R17C, R17G, R17H, R17P, R17S, F18I, F18L, A20G, L21H, V22A, V22F, V22I, V22L, S23P, S23T, W24S, D25H, I26N, P27A, P27L, P27S, P27T, G28E, G28R, G28W, A29G, A29P, A29V, R30G, L32M, L32Q, L32R, L32V, D33A, D33E, D33V, L36M, L36V, A37E, A37G, A37S, R38G, R38M, R38W, T39A, T39K, T39M, T39R, T39S, T41A, T41N, T41S, G43A, L45M, L45V, H46D, H46N, H46Q, E48A, F50Y, M51R, M51T, M51V, N53H, N53I, N53S, N53T, L54H, L54R, L54V, D55A, D55E, D55H, D55Y, C56W, E58K, E59A, E59D, E59G, E59Q, E59V, P60A, P60Q, P60R, D61E, D61V, S62A, S62C, S62F, S62P, S62Y, I64L, I64V, S65C, S65G, S65R, E66D, E66V, K67E, K67M, K67N, K67Q, K67T, L68I, F69I, F69Y, M70I, M70K, M70L, M70R, E71A, E71D, E71G, E71Q, E71V, M72L, M72T, A73S, A73T, E74D, E74G, E74K, E74V, L75F, L75P, M76V, V77I, V77L, S78L, S78P, E79A, E79D, E79G, E79K, E79Q, E79V, G80A, G80C, G80S, W81L, K82E, K82M, K82N, K82R, K82T, D83A, D83E, D83G, D83V, A84E, A84G, A84P, A84S, A84T, A84V, G85A, G85C, G85R, Y86F, E87G, Y88H, Y88N, L89V, I91F, I91L, I91M, I91S, M96L, M96T, A97D, A97S, A97T, P98H, P98L, P98R, Q99E, Q99L, Q99P, Q99R, D101A, D101E, D101G, D101H, D101V, S102A, S102P, S102T, G104A, G104D, G104S, R105G, R105I, R105K, R105T, L106H, L106I, L106P, L106V, Q107E, Q107H, Q107K, A108E, A108V, D109A, D109E, D109H, D109N, D109Y, P110T, F113V, F113Y, P114L, H115D, H115N, G116R, I117M, I117T, A121V, Y123D, Y123F, Y123N, Y123S, V124I, H125D, H125N, H125R, K127E, G128A, L129V, K130M, K130N, K130Q, L131V, I133L, I133T, I133V, A135E, A135G, A135S, A135T, D136A, D136N, D136V, V137A, V137D, V137G, V137I, V137L, G138A, N139H, N139I, N139K, N139Y, K140E, K140I, K140N, K140Q, K140R, T141S, A143E, A143G, G144A, G144C, G144R, G144S, F145C, F145L, F145V, F145Y, P146A, P146H, P146L, P146T, G147A, S148C, S148G, S148T, F149C, G150E, G150V, Y151C, Y151D, Y151S, Y152F, Y152S, D153A, D153H, D153N, D153V, D153Y, A156G, Q157E, Q157K, Q157L, Q157P, T158A, T158I, T158N, T158S, F159I, F159L, F159V, F159Y, A160G, A160S, A160T, A160V, D161H, D161N, D161V,

D161Y, W162S, V164A, V164I, V164L, D165A, D165E, L166M, L166Q, L167I, F169C, F169L, F169V, F169Y, G171A, G171V, Y173C, Y173F, Y173H, Y173S, D175G, D175H, D175V, D175Y, S176C, S176R, L177F, L177M, L177S, L177V, L177W, E178A, E178G, E178K, E178Q, L180M, L180S, A181P, A181T, A181V, D182A, D182E, D182V, D182Y, Y184F, Y184H, Y184S, K185M, K185N, K185Q, K185T, H186D, H186L, H186N, H186Q, H186Y, M187L, S188A, S188C, S188F, S188P, S188T, S188Y, L189S, L189V, A190D, A190G, A190S, A190T, A190V, L191M, L191V, N192D, N192H, N192K, N192S, N192T, R193G, R193M, R193T, R193W, T194N, T194P, T194S, G195C, G195R, G195S, R196I, R196K, S197C, S197G, S197I, S197N, S197T, I198M, I198S, V199E, V199L, Y200N, Y200S, S201A, S201C, S201T, E203A, E203G, E203Q, W204S, L206F, L206H, L206I, L206R, L206V, Y207F, M208K, W209C, W209G, P210H, P210T, F211C, F211L, F211S, F211V, F211Y, Q212H, Q212P, K213E, K213Q, P214A, P214H, P214R, P214T, N215H, N215K, N215T, N215Y, Y216F, Y216H, Y216N, T217A, T217I, T217K, T217P, T217R, T217S, E218A, E218D, E218G, E218K, E218Q, E218V, I219F, I219M, I219S, R220L, Q221E, Q221H, Q221K, Q221L, Q221R, Y222C, Y222D, Y222H, Y222N, Y222S, N224H, R227G, N228H, N228I, N228T, F229I, F229S, F229Y, A230D, A230G, A230P, A230V, I232L, I232M, I232V, D233A, D233E, D233G, D233V, S235A, S235T, K237I, S238C, S238I, S238T, I239L, K240E, K240M, K240R, S241C, S241I, S241T, I242L, I242M, I242S, L243M, L243S, L243V, D244A, D244E, D244G, D244V, D244Y, W245C, T246A, T246I, T246K, T246R, S247A, S247F, S247T, S247Y, F248C, F248L, F248V, F248Y, N249D, N249H, N249I, N249S, N249T, N249Y, Q250E, Q250L, E251G, E251K, E251Q, E251V, R252G, I253F, I253N, I253V, V254A, V254D, V254F, V254G, D255A, D255E, D255H, D255N, D255V, D255Y, V256D, V256G, V256L, A257S, G258E, P259A, P259T, G260W, G261A, N263H, N263T, P265A, P265Q, M267L, M267V, L268F, L268I, V269L, I270L, I270S, I270V, N272D, F273Y, L275I, W277L, N278I, Q280L, Q280R, V281A, V281E, V281G, V281L, T282S, Q283E, Q283H, Q283L, M284I, M284L, A285G, A285T, A285V, L286F, L286H, L286V, A288G, A288S, A288V, I289L, I289T, I289V, A291G, A292G, A292S, L294F, L294I, L294V, F295I, F295S, F295V, F295Y, S297T, N298D, N298I, N298T, D299H, D299N, L300I, L300V, H302D, H302L, H302N, H302Y, I303S, S304I, Q306E, Q306L, Q306P, A307D, A307G, A307P, A307S, A307V, K308I, K308Q, K308R, A309D, A309T, L310I, L311I, Q312E, Q312K,

Q312L, D313E, D313V, K314E, K314M, K314N, K314T, D315A, D315G, D315H,
 D315N, D315V, D315Y, V316A, V316L, I317L, I317M, I317V, A318D, A318P, A318T,
 A318V, I319M, N320S, N320T, Q321K, D322A, D322V, L324V, L324W, G325A,
 G325C, G325V, K326E, K326M, K326Q, K326R, K326T, Q327H, Q327P, Y329C,
 Y329D, Y329F, Y329H, Y329N, Q330E, Q330H, Q330K, L331H, L331P, L331R, L331V,
 R332G, R332I, R332S, R332T, Q333E, Q333L, Q333P, G334R, G334V, D335A, D335E,
 D335G, D335V, D335Y, N336D, N336I, N336S, N336T, N336Y, F337C, F337L, F337V,
 F337Y, E338A, E338D, E338G, V339M, E341A, E341Q, P343A, P343S, L344F, L344R,
 L344V, G346A, G346C, G346D, G346V, L347I, A348D, W349C, W349L, A350G,
 A350S, A350T, A350V, V351A, V351E, A352S, A352T, M353K, M353L, M353T, I354R,
 N355D, N355H, N355S, N355Y, R356L, Q357E, I359F, I359L, I359N, I359S, I359V,
 P362A, P362H, P362R, P362S, R363G, R363L, R363S, S364C, S364P, Y365D, Y365F,
 Y365N, Y365S, T366I, T366N, T366P, T366S, I367F, I367L, I367M, A368G, A368P,
 V369A, V369F, V369G, V369I, V369L, A370D, A370G, A370P, A370T, A370V, S371C,
 S371T, G373A, G373C, K374E, K374I, K374R, K374T, G375R, V376E, V376G, V376L,
 V376M, A377G, A377P, A377S, A377T, N379D, N379I, N379K, N379T, P380A, P380H,
 P380R, P380T, A381D, F383C, F383I, F383Y, I384F, I384M, I384T, T385I, Q386H,
 Q386K, Q386L, L387F, L387H, L387I, L387R, L388F, L388H, L388I, L388R, L388V,
 K391I, K391N, K391Q, K391R, R392G, R392K, R392M, R392W, K393E, K393N,
 K393Q, K393T, L394I, L394Q, L394R, G395R, F396C, F396I, F396L, F396V, Y397C,
 Y397F, Y397H, Y397N, Y397S, E398G, E398Q, W399G, W399R, T400A, T400I, T400N,
 T400P, T400S, S401A, S401L, S401T, R402G, R402M, R402S, R402T, R402W, L403F,
 L403V, R404G, R404I, R404K, R404S, R404T, S405G, H406D, H406L, H406Q, I407L,
 I407M, I407T, N408D, N408H, N408T, P409L, T410S, G411A, G411C, G411V, T412A,
 T412I, T412S, V413F, V413G, V413I, L414F, L414V, L415H, L415I, Q416E, Q416H,
 Q416L, L417I, E418A, E418D, E418K, E418Q, N419I, N419S, N419T, N419Y, T420K,
 T420P, T420R, T420S, M421I, M421K, M421L, M421R, M421T, Q422P, M423I,
 M423K, M423L, M423T, S424L, L425F, D427N y L429R.

13. 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 al menos un 10% de las mutaciones relacionadas como sigue: N5D, N5K, P6L, P6Q, P6R, P6S, P6T, E7D, E7K, E7V, L8I, L8P, L8Q, H9L, H9Q, H9R, H9Y, L10M, L10P, L10Q, L10R, L10V, G11C, G11D, G11R, G11S, G11V, C12G, C12R, C12S, C12Y, A13E, A13G, L14F, L14H, L14V, R17C, R17G, R17H, R17P, R17S, F18I, F18L, A20G, L21H, V22A, V22F, V22I, V22L, S23P, S23T, W24S, D25H, I26N, P27A, P27L, P27S, P27T, G28E, G28R, G28W, A29G, A29P, A29V, R30G, L32M, L32Q, L32R, L32V, D33A, D33E, D33V, L36M, L36V, A37E, A37G, A37S, R38G, R38M, R38W, T39A, T39K, T39M, T39R, T39S, T41A, T41N, T41S, G43A, L45M, L45V, H46D, H46N, H46Q, E48A, F50Y, M51R, M51T, M51V, N53H, N53I, N53S, N53T, L54H, L54R, L54V, D55A, D55E, D55H, D55Y, C56W, E58K, E59A, E59D, E59G, E59Q, E59V, P60A, P60Q, P60R, D61E, D61V, S62A, S62C, S62F, S62P, S62Y, I64L, I64V, S65C, S65G, S65R, E66D, E66V, K67E, K67M, K67N, K67Q, K67T, L68I, F69I, F69Y, M70I, M70K, M70L, M70R, E71A, E71D, E71G, E71Q, E71V, M72L, M72T, A73S, A73T, E74D, E74G, E74K, E74V, L75F, L75P, M76V, V77I, V77L, S78L, S78P, E79A, E79D, E79G, E79K, E79Q, E79V, G80A, G80C, G80S, W81L, K82E, K82M, K82N, K82R, K82T, D83A, D83E, D83G, D83V, A84E, A84G, A84P, A84S, A84T, A84V, G85A, G85C, G85R, Y86F, E87G, Y88H, Y88N, L89V, I91F, I91L, I91M, I91S, M96L, M96T, A97D, A97S, A97T, P98H, P98L, P98R, Q99E, Q99L, Q99P, Q99R, D101A, D101E, D101G, D101H, D101V, S102A, S102P, S102T, G104A, G104D, G104S, R105G, R105I, R105K, R105T, L106H, L106I, L106P, L106V, Q107E, Q107H, Q107K, A108E, A108V, D109A, D109E, D109H, D109N, D109Y, P110T, F113V, F113Y, P114L, H115D, H115N, G116R, I117M, I117T, A121V, Y123D, Y123F, Y123N, Y123S, V124I, H125D, H125N, H125R, K127E, G128A, L129V, K130M, K130N, K130Q, L131V, I133L, I133T, I133V, A135E, A135G, A135S, A135T, D136A, D136N, D136V, V137A, V137D, V137G, V137I, V137L, G138A, N139H, N139I, N139K, N139Y, K140E, K140I, K140N, K140Q, K140R, T141S,

A143E, A143G, G144A, G144C, G144R, G144S, F145C, F145L, F145V, F145Y, P146A, P146H, P146L, P146T, G147A, S148C, S148G, S148T, F149C, G150E, G150V, Y151C, Y151D, Y151S, Y152F, Y152S, D153A, D153H, D153N, D153V, D153Y, A156G, Q157E, Q157K, Q157L, Q157P, T158A, T158I, T158N, T158S, F159I, F159L, F159V, F159Y, A160G, A160S, A160T, A160V, D161H, D161N, D161V, D161Y, W162S, V164A, V164I, V164L, D165A, D165E, L166M, L166Q, L167I, F169C, F169L, F169V, F169Y, G171A, G171V, Y173C, Y173F, Y173H, Y173S, D175G, D175H, D175V, D175Y, S176C, S176R, L177F, L177M, L177S, L177V, L177W, E178A, E178G, E178K, E178Q, L180M, L180S, A181P, A181T, A181V, D182A, D182E, D182V, D182Y, Y184F, Y184H, Y184S, K185M, K185N, K185Q, K185T, H186D, H186L, H186N, H186Q, H186Y, M187L, S188A, S188C, S188F, S188P, S188T, S188Y, L189S, L189V, A190D, A190G, A190S, A190T, A190V, L191M, L191V, N192D, N192H, N192K, N192S, N192T, R193G, R193M, R193T, R193W, T194N, T194P, T194S, G195C, G195R, G195S, R196I, R196K, S197C, S197G, S197I, S197N, S197T, I198M, I198S, V199E, V199L, Y200N, Y200S, S201A, S201C, S201T, E203A, E203G, E203Q, W204S, L206F, L206H, L206I, L206R, L206V, Y207F, M208K, W209C, W209G, P210H, P210T, F211C, F211L, F211S, F211V, F211Y, Q212H, Q212P, K213E, K213Q, P214A, P214H, P214R, P214T, N215H, N215K, N215T, N215Y, Y216F, Y216H, Y216N, T217A, T217I, T217K, T217P, T217R, T217S, E218A, E218D, E218G, E218K, E218Q, E218V, I219F, I219M, I219S, R220L, Q221E, Q221H, Q221K, Q221L, Q221R, Y222C, Y222D, Y222H, Y222N, Y222S, N224H, R227G, N228H, N228I, N228T, F229I, F229S, F229Y, A230D, A230G, A230P, A230V, I232L, I232M, I232V, D233A, D233E, D233G, D233V, S235A, S235T, K237I, S238C, S238I, S238T, I239L, K240E, K240M, K240R, S241C, S241I, S241T, I242L, I242M, I242S, L243M, L243S, L243V, D244A, D244E, D244G, D244V, D244Y, W245C, T246A, T246I, T246K, T246R, S247A, S247F, S247T, S247Y, F248C, F248L, F248V, F248Y, N249D, N249H, N249I, N249S, N249T, N249Y, Q250E, Q250L, E251G, E251K, E251Q, E251V, R252G, I253F, I253N, I253V, V254A, V254D, V254F, V254G, D255A, D255E, D255H, D255N, D255V, D255Y, V256D, V256G, V256L, A257S, G258E, P259A, P259T, G260W, G261A, N263H, N263T, P265A, P265Q, M267L, M267V, L268F, L268I, V269L, I270L, I270S, I270V, N272D, F273Y, L275I, W277L,

N278I, Q280L, Q280R, V281A, V281E, V281G, V281L, T282S, Q283E, Q283H, Q283L, M284I, M284L, A285G, A285T, A285V, L286F, L286H, L286V, A288G, A288S, A288V, I289L, I289T, I289V, A291G, A292G, A292S, L294F, L294I, L294V, F295I, F295S, F295V, F295Y, S297T, N298D, N298I, N298T, D299H, D299N, L300I, L300V, H302D, H302L, H302N, H302Y, I303S, S304I, Q306E, Q306L, Q306P, A307D, A307G, A307P, A307S, A307V, K308I, K308Q, K308R, A309D, A309T, L310I, L311I, Q312E, Q312K, Q312L, D313E, D313V, K314E, K314M, K314N, K314T, D315A, D315G, D315H, D315N, D315V, D315Y, V316A, V316L, I317L, I317M, I317V, A318D, A318P, A318T, A318V, I319M, N320S, N320T, Q321K, D322A, D322V, L324V, L324W, G325A, G325C, G325V, K326E, K326M, K326Q, K326R, K326T, Q327H, Q327P, Y329C, Y329D, Y329F, Y329H, Y329N, Q330E, Q330H, Q330K, L331H, L331P, L331R, L331V, R332G, R332I, R332S, R332T, Q333E, Q333L, Q333P, G334R, G334V, D335A, D335E, D335G, D335V, D335Y, N336D, N336I, N336S, N336T, N336Y, F337C, F337L, F337V, F337Y, E338A, E338D, E338G, V339M, E341A, E341Q, P343A, P343S, L344F, L344R, L344V, G346A, G346C, G346D, G346V, L347I, A348D, W349C, W349L, A350G, A350S, A350T, A350V, V351A, V351E, A352S, A352T, M353K, M353L, M353T, I354R, N355D, N355H, N355S, N355Y, R356L, Q357E, I359F, I359L, I359N, I359S, I359V, P362A, P362H, P362R, P362S, R363G, R363L, R363S, S364C, S364P, Y365D, Y365F, Y365N, Y365S, T366I, T366N, T366P, T366S, I367F, I367L, I367M, A368G, A368P, V369A, V369F, V369G, V369I, V369L, A370D, A370G, A370P, A370T, A370V, S371C, S371T, G373A, G373C, K374E, K374I, K374R, K374T, G375R, V376E, V376G, V376L, V376M, A377G, A377P, A377S, A377T, N379D, N379I, N379K, N379T, P380A, P380H, P380R, P380T, A381D, F383C, F383I, F383Y, I384F, I384M, I384T, T385I, Q386H, Q386K, Q386L, L387F, L387H, L387I, L387R, L388F, L388H, L388I, L388R, L388V, K391I, K391N, K391Q, K391R, R392G, R392K, R392M, R392W, K393E, K393N, K393Q, K393T, L394I, L394Q, L394R, G395R, F396C, F396I, F396L, F396V, Y397C, Y397F, Y397H, Y397N, Y397S, E398G, E398Q, W399G, W399R, T400A, T400I, T400N, T400P, T400S, S401A, S401L, S401T, R402G, R402M, R402S, R402T, R402W, L403F, L403V, R404G, R404I, R404K, R404S, R404T, S405G, H406D, H406L, H406Q, I407L, I407M, I407T, N408D, N408H, N408T, P409L, T410S, G411A,

G411C, G411V, T412A, T412I, T412S, V413F, V413G, V413I, L414F, L414V, L415H, L415I, Q416E, Q416H, Q416L, L417I, E418A, E418D, E418K, E418Q, N419I, N419S, N419T, N419Y, T420K, T420P, T420R, T420S, M421I, M421K, M421L, M421R, M421T, Q422P, M423I, M423K, M423L, M423T, S424L, L425F, D427N y L429R;

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.

14. El método implementado en un ordenador de la reivindicación 13, 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.

15. El método implementado en un ordenador de las reivindicaciones 13 o 14, 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.

16. El método implementado en un ordenador de una cualquiera de las reivindicaciones 13-15, 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.

17. El método implementado en un ordenador de cualquiera de las reivindicaciones 13-16, 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.

18. El método implementado en un ordenador de cualquiera de las reivindicaciones 13-17, donde el conjunto de mutaciones incluye además una o más mutaciones relacionadas como sigue: L3P, R4M/Y207S, A13T, A13P, A15T, A15G, F18C, A20P, A20D, V22G, W24R, W24G, W24C, L32P, D33H, D33Y, D33G, N34D, N34H, N34T, N34S, N34K, G35R, G35E, G35A, G35V, L36S, L36W, L36F, A37T, A37V, T41I, M42L, M42V, M42K, M42T, M42R, M42I, H46P, E48Q, M51K, M51I, N53K, N53D, N53L, L54F, L54P, D55G, D55V, D55V/Q57L, C56F, C56Y, Q57R, Q57L, E59K, P60T, P60S, P60L, S62delinsLA, E66K, E66G, F69L, M72V, M72I, A73V, M76T, G80D, G80V, D83N, G85S, G85D, G85N, G85M, E87D, Y88S, L89F, I91T, M96I, M96V, A97P, A97V, S102L, G104V, L106F, Q107R, A108T, D109G, R112G, R112H, R112L, F113I, F113L, R118C, A121T, Y123C, H125Y, H125L, S126G, G128E, I133M, A135V, D136E, N139S, K140T, A143T, G144D, G144V, F145S, P146S, P146R, Y152D, Y152H, Y152C, D155E, A156S, A156T, A156V, Q157H, W162G, D165H, D165G, L166G, L166V, L166S, L167V, F169S, G171S, C174R, C174G, D175E, L180W, L180F, G183A, G183D, Y184N, Y184C, K185E, M187V, p.M187_S188dup, M187T, M187I, L189F, L191Q, T194A, T194I, G195V, R196G, I198T, V199M, V199A, V199G, Y200C, S201F, S201Y, E203V, E203D, W204G, W204L, P205T, P205S, P205L, Y207H, Y207S, M208R, P210S, P210L, K213R, K213M, P214S, P214L, N215D, N215S, N215I, N215S/D313Y, Y216D, Y216S, Y216C, I219L, I219N, I219T, R220Q, R220P, Q221P, N224T, N224S, H225D, N228D, N228S, F229L, I232T, S238G, S238N, I239T, I239M, K240N, I242V, I242F, I242N, I242T, L243W, L243F, D244N, D244H, W245G, S247C, N249K, Q250K, Q250P, Q250R, Q250H, I253T, I253S, p.V254del, A257P, A257V, A257G, G258R, G258V, P259Q, P259R, P259L, G260E, G260A, G261S, G261R, G261C, N263S, D264Y, P265L, M267T, V269M, V269A, I270T, I270M, G271S, G271S/D313Y, G271D, L275V, S276N, W277G, W277C, N278Y, Q279E, Q280K, Q280H, T282A, T282I,

M284V, M284T, W287L, A288P, I289S, M290L, M290T, M290I, A291T, P293T, L294S, F295C, M296V, M296L, M296T, M296I, N298S, D299E, L300F, L300P, R301G, R301P, R301Q, R301L, I303F, I303N, S304N, S304T, A307T, K308E, K308N, A309P, A309V, L310F, L311V, Q312R, Q312H, D313Y, D313Y/G411D, D313G, V316I, V316G, I317T, I319F, I319T, N320H, N320I, Q321R, Q321L, Q321H, D322N, D322H, D322E, P323T, P323R, G325S, G325R, K326N, Q327E, Q327L, G328A, Q330P, Q330R, G334E, F337S, E338K, E338V, V339A, V339E, P343T, P343L, S345P, W349S, A352G, A352V, I354K, R356G, R356W, R356Q, R356P, E358Q, E358A, E358G, E358D, I359T, G360S, G360C, G360D, G361E, G361A, P362T, P362L, R363C, R363H, A368T, G373S, G375E, P380L, T385A, V390M, K391E, K391T, R392T, G395E, G395A, E398K, p.T400_S401dup, L403S, N408Y, P409A, P409S, P409T, T410A, T410I, G411D, T412P, T412N, E418G and M421V.

19. El método implementado en un ordenador de cualquiera de las reivindicaciones 13-18, 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.

20. 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 al menos un 10% de las mutaciones relacionadas como sigue: N5D, N5K, P6L, P6Q, P6R, P6S, P6T, E7D, E7K, E7V, L8I, L8P, L8Q, H9L, H9Q, H9R, H9Y, L10M, L10P, L10Q, L10R, L10V, G11C, G11D, G11R, G11S, G11V, C12G, C12R, C12S, C12Y, A13E, A13G,

L14F, L14H, L14V, R17C, R17G, R17H, R17P, R17S, F18I, F18L, A20G, L21H, V22A, V22F, V22I, V22L, S23P, S23T, W24S, D25H, I26N, P27A, P27L, P27S, P27T, G28E, G28R, G28W, A29G, A29P, A29V, R30G, L32M, L32Q, L32R, L32V, D33A, D33E, D33V, L36M, L36V, A37E, A37G, A37S, R38G, R38M, R38W, T39A, T39K, T39M, T39R, T39S, T41A, T41N, T41S, G43A, L45M, L45V, H46D, H46N, H46Q, E48A, F50Y, M51R, M51T, M51V, N53H, N53I, N53S, N53T, L54H, L54R, L54V, D55A, D55E, D55H, D55Y, C56W, E58K, E59A, E59D, E59G, E59Q, E59V, P60A, P60Q, P60R, D61E, D61V, S62A, S62C, S62F, S62P, S62Y, I64L, I64V, S65C, S65G, S65R, E66D, E66V, K67E, K67M, K67N, K67Q, K67T, L68I, F69I, F69Y, M70I, M70K, M70L, M70R, E71A, E71D, E71G, E71Q, E71V, M72L, M72T, A73S, A73T, E74D, E74G, E74K, E74V, L75F, L75P, M76V, V77I, V77L, S78L, S78P, E79A, E79D, E79G, E79K, E79Q, E79V, G80A, G80C, G80S, W81L, K82E, K82M, K82N, K82R, K82T, D83A, D83E, D83G, D83V, A84E, A84G, A84P, A84S, A84T, A84V, G85A, G85C, G85R, Y86F, E87G, Y88H, Y88N, L89V, I91F, I91L, I91M, I91S, M96L, M96T, A97D, A97S, A97T, P98H, P98L, P98R, Q99E, Q99L, Q99P, Q99R, D101A, D101E, D101G, D101H, D101V, S102A, S102P, S102T, G104A, G104D, G104S, R105G, R105I, R105K, R105T, L106H, L106I, L106P, L106V, Q107E, Q107H, Q107K, A108E, A108V, D109A, D109E, D109H, D109N, D109Y, P110T, F113V, F113Y, P114L, H115D, H115N, G116R, I117M, I117T, A121V, Y123D, Y123F, Y123N, Y123S, V124I, H125D, H125N, H125R, K127E, G128A, L129V, K130M, K130N, K130Q, L131V, I133L, I133T, I133V, A135E, A135G, A135S, A135T, D136A, D136N, D136V, V137A, V137D, V137G, V137I, V137L, G138A, N139H, N139I, N139K, N139Y, K140E, K140I, K140N, K140Q, K140R, T141S, A143E, A143G, G144A, G144C, G144R, G144S, F145C, F145L, F145V, F145Y, P146A, P146H, P146L, P146T, G147A, S148C, S148G, S148T, F149C, G150E, G150V, Y151C, Y151D, Y151S, Y152F, Y152S, D153A, D153H, D153N, D153V, D153Y, A156G, Q157E, Q157K, Q157L, Q157P, T158A, T158I, T158N, T158S, F159I, F159L, F159V, F159Y, A160G, A160S, A160T, A160V, D161H, D161N, D161V, D161Y, W162S, V164A, V164I, V164L, D165A, D165E, L166M, L166Q, L167I, F169C, F169L, F169V, F169Y, G171A, G171V, Y173C, Y173F, Y173H, Y173S, D175G, D175H, D175V, D175Y, S176C,

S176R, L177F, L177M, L177S, L177V, L177W, E178A, E178G, E178K, E178Q, L180M, L180S, A181P, A181T, A181V, D182A, D182E, D182V, D182Y, Y184F, Y184H, Y184S, K185M, K185N, K185Q, K185T, H186D, H186L, H186N, H186Q, H186Y, M187L, S188A, S188C, S188F, S188P, S188T, S188Y, L189S, L189V, A190D, A190G, A190S, A190T, A190V, L191M, L191V, N192D, N192H, N192K, N192S, N192T, R193G, R193M, R193T, R193W, T194N, T194P, T194S, G195C, G195R, G195S, R196I, R196K, S197C, S197G, S197I, S197N, S197T, I198M, I198S, V199E, V199L, Y200N, Y200S, S201A, S201C, S201T, E203A, E203G, E203Q, W204S, L206F, L206H, L206I, L206R, L206V, Y207F, M208K, W209C, W209G, P210H, P210T, F211C, F211L, F211S, F211V, F211Y, Q212H, Q212P, K213E, K213Q, P214A, P214H, P214R, P214T, N215H, N215K, N215T, N215Y, Y216F, Y216H, Y216N, T217A, T217I, T217K, T217P, T217R, T217S, E218A, E218D, E218G, E218K, E218Q, E218V, I219F, I219M, I219S, R220L, Q221E, Q221H, Q221K, Q221L, Q221R, Y222C, Y222D, Y222H, Y222N, Y222S, N224H, R227G, N228H, N228I, N228T, F229I, F229S, F229Y, A230D, A230G, A230P, A230V, I232L, I232M, I232V, D233A, D233E, D233G, D233V, S235A, S235T, K237I, S238C, S238I, S238T, I239L, K240E, K240M, K240R, S241C, S241I, S241T, I242L, I242M, I242S, L243M, L243S, L243V, D244A, D244E, D244G, D244V, D244Y, W245C, T246A, T246I, T246K, T246R, S247A, S247F, S247T, S247Y, F248C, F248L, F248V, F248Y, N249D, N249H, N249I, N249S, N249T, N249Y, Q250E, Q250L, E251G, E251K, E251Q, E251V, R252G, I253F, I253N, I253V, V254A, V254D, V254F, V254G, D255A, D255E, D255H, D255N, D255V, D255Y, V256D, V256G, V256L, A257S, G258E, P259A, P259T, G260W, G261A, N263H, N263T, P265A, P265Q, M267L, M267V, L268F, L268I, V269L, I270L, I270S, I270V, N272D, F273Y, L275I, W277L, N278I, Q280L, Q280R, V281A, V281E, V281G, V281L, T282S, Q283E, Q283H, Q283L, M284I, M284L, A285G, A285T, A285V, L286F, L286H, L286V, A288G, A288S, A288V, I289L, I289T, I289V, A291G, A292G, A292S, L294F, L294I, L294V, F295I, F295S, F295V, F295Y, S297T, N298D, N298I, N298T, D299H, D299N, L300I, L300V, H302D, H302L, H302N, H302Y, I303S, S304I, Q306E, Q306L, Q306P, A307D, A307G, A307P, A307S, A307V, K308I, K308Q, K308R, A309D, A309T, L310I, L311I,

Q312E, Q312K, Q312L, D313E, D313V, K314E, K314M, K314N, K314T, D315A, D315G, D315H, D315N, D315V, D315Y, V316A, V316L, I317L, I317M, I317V, A318D, A318P, A318T, A318V, I319M, N320S, N320T, Q321K, D322A, D322V, L324V, L324W, G325A, G325C, G325V, K326E, K326M, K326Q, K326R, K326T, Q327H, Q327P, Y329C, Y329D, Y329F, Y329H, Y329N, Q330E, Q330H, Q330K, L331H, L331P, L331R, L331V, R332G, R332I, R332S, R332T, Q333E, Q333L, Q333P, G334R, G334V, D335A, D335E, D335G, D335V, D335Y, N336D, N336I, N336S, N336T, N336Y, F337C, F337L, F337V, F337Y, E338A, E338D, E338G, V339M, E341A, E341Q, P343A, P343S, L344F, L344R, L344V, G346A, G346C, G346D, G346V, L347I, A348D, W349C, W349L, A350G, A350S, A350T, A350V, V351A, V351E, A352S, A352T, M353K, M353L, M353T, I354R, N355D, N355H, N355S, N355Y, R356L, Q357E, I359F, I359L, I359N, I359S, I359V, P362A, P362H, P362R, P362S, R363G, R363L, R363S, S364C, S364P, Y365D, Y365F, Y365N, Y365S, T366I, T366N, T366P, T366S, I367F, I367L, I367M, A368G, A368P, V369A, V369F, V369G, V369I, V369L, A370D, A370G, A370P, A370T, A370V, S371C, S371T, G373A, G373C, K374E, K374I, K374R, K374T, G375R, V376E, V376G, V376L, V376M, A377G, A377P, A377S, A377T, N379D, N379I, N379K, N379T, P380A, P380H, P380R, P380T, A381D, F383C, F383I, F383Y, I384F, I384M, I384T, T385I, Q386H, Q386K, Q386L, L387F, L387H, L387I, L387R, L388F, L388H, L388I, L388R, L388V, K391I, K391N, K391Q, K391R, R392G, R392K, R392M, R392W, K393E, K393N, K393Q, K393T, L394I, L394Q, L394R, G395R, F396C, F396I, F396L, F396V, Y397C, Y397F, Y397H, Y397N, Y397S, E398G, E398Q, W399G, W399R, T400A, T400I, T400N, T400P, T400S, S401A, S401L, S401T, R402G, R402M, R402S, R402T, R402W, L403F, L403V, R404G, R404I, R404K, R404S, R404T, S405G, H406D, H406L, H406Q, I407L, I407M, I407T, N408D, N408H, N408T, P409L, T410S, G411A, G411C, G411V, T412A, T412I, T412S, V413F, V413G, V413I, L414F, L414V, L415H, L415I, Q416E, Q416H, Q416L, L417I, E418A, E418D, E418K, E418Q, N419I, N419S, N419T, N419Y, T420K, T420P, T420R, T420S, M421I, M421K, M421L, M421R, M421T, Q422P, M423I, M423K, M423L, M423T, S424L, L425F, D427N y L429R;

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.

21. El sistema de la reivindicación 20, 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.

22. El sistema de las reivindicaciones 20 o 21, 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.

23. El sistema de una cualquiera de las reivindicaciones 20-22, 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.

24. El sistema de cualquiera de las reivindicaciones 20-23, 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.

25. El sistema de cualquiera de las reivindicaciones 20-24, donde el conjunto de mutaciones incluye además una o más mutaciones relacionadas como sigue: L3P, R4M/Y207S, A13T, A13P, A15T, A15G, F18C, A20P, A20D, V22G, W24R, W24G, W24C, L32P, D33H, D33Y, D33G, N34D, N34H, N34T, N34S, N34K, G35R, G35E, G35A, G35V, L36S, L36W, L36F, A37T, A37V, T41I, M42L, M42V, M42K, M42T, M42R, M42I, H46P, E48Q, M51K, M51I, N53K, N53D, N53L, L54F, L54P, D55G, D55V, D55V/Q57L, C56F, C56Y, Q57R, Q57L, E59K, P60T, P60S, P60L, S62delinsLA, E66K, E66G, F69L, M72V, M72I, A73V, M76T, G80D, G80V, D83N, G85S, G85D, G85N, G85M, E87D, Y88S, L89F, I91T, M96I, M96V, A97P, A97V, S102L, G104V, L106F, Q107R, A108T, D109G, R112G, R112H, R112L, F113I, F113L, R118C, A121T, Y123C, H125Y, H125L, S126G, G128E, I133M, A135V, D136E, N139S, K140T, A143T, G144D, G144V, F145S, P146S, P146R, Y152D, Y152H, Y152C, D155E, A156S, A156T, A156V, Q157H, W162G, D165H, D165G, L166G, L166V, L166S, L167V, F169S, G171S, C174R, C174G, D175E, L180W, L180F, G183A, G183D, Y184N, Y184C, K185E, M187V, p.M187_S188dup, M187T, M187I, L189F, L191Q, T194A, T194I, G195V, R196G, I198T, V199M, V199A, V199G, Y200C, S201F, S201Y, E203V, E203D, W204G, W204L, P205T, P205S, P205L, Y207H, Y207S, M208R, P210S, P210L, K213R, K213M, P214S, P214L, N215D, N215S, N215I, N215S/D313Y, Y216D, Y216S, Y216C, I219L, I219N, I219T, R220Q, R220P, Q221P, N224T, N224S, H225D, N228D, N228S, F229L, I232T, S238G, S238N, I239T, I239M, K240N, I242V, I242F, I242N, I242T, L243W, L243F, D244N, D244H, W245G, S247C, N249K, Q250K, Q250P, Q250R, Q250H, I253T, I253S, p.V254del, A257P, A257V, A257G, G258R, G258V, P259Q, P259R, P259L, G260E, G260A, G261S, G261R, G261C, N263S, D264Y, P265L, M267T, V269M, V269A, I270T, I270M, G271S, G271S/D313Y, G271D, L275V, S276N, W277G, W277C, N278Y, Q279E, Q280K, Q280H, T282A, T282I, M284V, M284T, W287L, A288P, I289S, M290L, M290T, M290I, A291T, P293T, L294S, F295C, M296V, M296L, M296T, M296I, N298S, D299E, L300F, L300P, R301G, R301P, R301Q, R301L, I303F, I303N, S304N, S304T, A307T, K308E, K308N, A309P, A309V, L310F, L311V, Q312R, Q312H, D313Y, D313Y/G411D, D313G, V316I, V316G, I317T, I319F, I319T, N320H, N320I, Q321R, Q321L, Q321H, D322N, D322H, D322E, P323T, P323R, G325S, G325R, K326N, Q327E, Q327L, G328A, Q330P, Q330R, G334E, F337S, E338K,

E338V, V339A, V339E, P343T, P343L, S345P, W349S, A352G , A352V, I354K, R356G, R356W, R356Q, R356P, E358Q , E358A, E358G, E358D, I359T, G360S, G360C, G360D, G361E, G361A, P362T, P362L, R363C, R363H, A368T, G373S, G375E , P380L, T385A, V390M , K391E, K391T, R392T, G395E, G395A, E398K, p.T400_S401dup, L403S, N408Y, P409A, P409S, P409T, T410A, T410I, G411D, T412P, T412N, E418G and M421V.

26. El sistema de cualquiera de las reivindicaciones 20-25, 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.