



(12) Translation of
European patent specification

(11) NO/EP 3470077 B1

NORWAY

(19) NO
(51) Int Cl.
A61K 38/00 (2006.01)

Norwegian Industrial Property Office

(45)	Translation Published	2021.02.08
(80)	Date of The European Patent Office Publication of the Granted Patent	2020.08.26
(86)	European Application Nr.	18201960.4
(86)	European Filing Date	2009.02.12
(87)	The European Application's Publication Date	2019.04.17
(30)	Priority	2008.02.12, US, 28141 P 2008.03.11, US, 35684 P 2008.09.02, US, 93631 P 2008.11.11, US, 113496 P
(84)	Designated Contracting States:	AT ; BE ; BG ; CH ; CY ; CZ ; DE ; DK ; EE ; ES ; FI ; FR ; GB ; GR ; HR ; HU ; IE ; IS ; IT ; LI ; LT ; LU ; LV ; MC ; MK ; MT ; NL ; NO ; PL ; PT ; RO ; SE ; SI ; SK ; TR
(62)	Divided application	EP2946785, 2009.02.12
(73)	Proprietor	Amicus Therapeutics, Inc., 1 Cedar Brook Drive, Cranbury, NJ 08512, USA
(72)	Inventor	BENJAMIN, Elfrida, 56 Prodelin Way, Millstone Township, NJ 08535, USA DO, Hung V, 1 Cedar Brook Drive, Cranbury, NJ 08512, USA WU, Xiaoyang, 11 Bennington Dr., Edison, NJ 08820, USA FLANAGAN, John, 11 Charred Oak Lane, East Windsor, NJ 08520, USA WUSTMAN, Brandon, 2020 Fort Stockton Drive, San Diego, CA 92103, USA
(74)	Agent or Attorney	TANDBERG INNOVATION AS, Postboks 1570 Vika, 0118 OSLO, Norge

(54)	Title	METHOD TO PREDICT RESPONSE TO PHARMACOLOGICAL CHAPERONE TREATMENT OF DISEASES
(56)	References Cited:	WO-A2-2007/137072 SHIN ET AL: "Screening for pharmacological chaperones in Fabry disease", BIOCHEMICAL AND BIOPHYSICAL RESEARCH COMMUNICATIONS, ACADEMIC PRESS INC. ORLANDO, FL, US, vol. 359, no. 1, 2 June 2007 (2007-06-02), pages 168-173, XP022103159, ISSN: 0006-291X, DOI: DOI:10.1016/J.BBRC.2007.05.082 SATOSHI ISHII ET AL: "Mutant [alpha]-galactosidase A enzymes identified in Fabry disease patients with residual enzyme activity: biochemical characterization and restoration of normal intracellular processing by 1-deoxygalactonojirimycin", BIOCHEMICAL JOURNAL, vol. 406, no. 2, 1 September 2007 (2007-09-01), pages 285-295, XP055528254, GB ISSN: 0264-6021, DOI: 10.1042/BJ20070479 SATOSHI ISHII ET AL: "Role of Ser-65 in the Activity of [alpha]-Galactosidase A:

Characterization of a Point Mutation (S65T) Detected in a Patient with Fabry Disease", ARCHIVES OF BIOCHEMISTRY AND BIOPHYSICS, vol. 377, no. 2, 15 May 2000 (2000-05-15), pages 228-233, XP055543540, US ISSN: 0003-9861, DOI: 10.1006/abbi.2000.1743
SHIMOTORI MASAOKI ET AL: "Novel mutations of the GLA gene in Japanese patients with Fabry disease and their functional characterization by active site specific chaperone", HUMAN MUTATION, vol. 29, no. 2, 18 January 2008 (2008-01-18), pages 1-10, XP002623557, ISSN: 1059-7794

Enclosed is a translation of the patent claims in Norwegian. Please note that as per the Norwegian Patents Acts, section 66i the patent will receive protection in Norway only as far as there is agreement between the translation and the language of the application/patent granted at the EPO. In matters concerning the validity of the patent, language of the application/patent granted at the EPO will be used as the basis for the decision. The patent documents published by the EPO are available through Espacenet (<http://worldwide.espacenet.com>) or via the search engine on our website here: <https://search.patentstyret.no/>

Patentkrav

1. 1-deoxygalactonojirimycin eller et farmasøytisk akseptabelt salt derav for bruk ved
 5 behandling av Fabry-sykdom hos en pasient, som er identifisert å ha en responsiv mutant
 form av α -Gal A, hvor den responsive mutante formen av α -Gal A er valgt fra M1R, L14P,
 L16H, L16P, L19P, D33Y, N34K, G35R, L36F, A37V, P40L, P40S, M42L, M42R, M42T,
 L45R, W47L, E48D, E48K, R49G, R49L, R49P, R49S, M51I, C52R, L54P, D55V, C56F,
 C56G, C56Y, P60L, E66G, E66K, L68F, M72R, A73V, M76R, W81C, W81S, G85D, G85M,
 10 Y88D, C94Y, W95S, A97P, R112S, I117S, R118C, L120P, A121T, A135V, D136H, G147R,
 Y152C, A156T, A156Y, W162G, G163V, K168N, F169S, G171C, G171R, C172S, G183A,
 G183S, Y184C, M187T, M187V, L191P, L191Q, V199M, S201Y, P205L, P205R, P205S,
 N215D, Y216C, Y216D, I219N, N224D, N224S, H225R, A230T, D234E, W236L, S238N,
 I239T, I242N, L243F, L243W, D244H, S247C, S247P, Q250P, I253T, A257P, P259L,
 15 G261D, D264Y, P265L, P265R, M267I, L268S, V269A, V269M, I270T, G271S, N272K,
 N272S, S276N, Q279R, Q280H, Q280K, A288D, A288P, A292P, P293A, P293S, P293T,
 S297C, N298H, N298K, N298S, D299G, L300F, R301G, R301P, I303N, A309P, L310F,
 D313G, I317N, I317T, N320I, Q321E, Q321L, Q321R, G325S, Q327E, E338K, V339E,
 W340R, E341D, S345P, A348P, A352D, I354K, E358G, I359T, G360D, G360S, G361R,
 20 P362L, R363P, E398K, P409S, P409T, T410A, T410I, T410P, G411D, L414S, 254del1,
 247ins8, D55V/Q57L og 401ins/T401S mutasjoner.

2. 1-deoxygalactonojirimycin eller et farmasøytisk akseptabelt salt derav for bruk ifølge
 krav 1, som er 1-deoxygalactonojirimycin-hydroklorid.

3. 1-deoxygalactonojirimycin eller et farmasøytisk akseptabelt salt derav for bruk ifølge
 krav 1 eller krav 2, hvor pasienten er en kvinne.

4. 1-deoxygalactonojirimycin eller et farmasøytisk akseptabelt salt derav for bruk ifølge
 30 krav 1 eller krav 2, hvor pasienten er en mann.

5. 1-deoxygalactonojirimycin eller et farmasøytisk akseptabelt salt derav for bruk ifølge et
 hvilket som helst av kravene 1-4, hvor den responsive mutante formen av α -Gal A er
 valgt fra D33Y, N34K, G35R, L36F, A37V, M42L, M42R, M42T, M51I, L54P, D55V, C56F,
 35 C56Y, P60L, E66G, E66K, A73V, G85D, G85M, A97P, R118C, A121T, A135V, Y152C,
 A156T, W162G, F169S, G183A, Y184C, M187T, M187V, L191Q, V199M, S201Y, P205L,
 P205S, N215D, Y216C, Y216D, I219N, N224S, S238N, I239T, I242N, L243F, L243W,
 D244H, S247C, Q250P, I253T, A257P, P259L, D264Y, P265L, V269A, V269M, I270T,
 G271S, S276N, Q280H, Q280K, A288P, P293T, N298S, L300F, R301G, R301P, I303N,

A309P, L310F, D313G, I317T, N320I, Q321L, Q321R, G325S, Q327E, E338K, V339E, S345P, I354K, E358G, I359T, G360D, G360S, P362L, E398K, P409S, P409T, T410A, T410I, G411D, 254del1, D55V/Q57L og 401ins/T401S mutasjoner.

5 **6.** 1-deoxygalactonojirimycin eller et farmasøytisk akseptabelt salt derav for bruk ifølge et hvilket som helst av kravene 1-5, hvor den responsive mutante formen av α -Gal A er valgt fra D33Y, N34K, G35R, L36F, A37V, M42L, M42R, M42T, M51I og L54P mutasjoner.

10 **7.** 1-deoxygalactonojirimycin eller et farmasøytisk akseptabelt salt derav for bruk ifølge et hvilket som helst av kravene 1-5, hvor den responsive mutante formen av α -Gal A er valgt fra D55V, C56F, C56Y, P60L, E66G, E66K, A73V, G85D, G85M og A97P mutasjoner.

15 **8.** 1-deoxygalactonojirimycin eller et farmasøytisk akseptabelt salt derav for bruk ifølge et hvilket som helst av kravene 1-5, hvor den responsive mutante formen av α -Gal A er valgt fra R118C, A121T, A135V, Y152C, A156T, W162G, F169S, G183A og Y184C mutasjoner.

20 **9.** 1-deoxygalactonojirimycin eller et farmasøytisk akseptabelt salt derav for bruk ifølge et hvilket som helst av kravene 1-5, hvor den responsive mutante formen av α -Gal A er valgt fra M187T, M187V, L191Q, V199M, S201Y, P205L, P205S, N215D, Y216C og Y216D mutasjoner.

25 **10.** 1-deoxygalactonojirimycin eller et farmasøytisk akseptabelt salt derav for bruk ifølge et hvilket som helst av kravene 1-5, hvor den responsive mutante formen av α -Gal A er valgt fra I219N, N224S, S238N, I239T, I242N, L243F, L243W, D244H og S247C mutasjoner.

30 **11.** 1-deoxygalactonojirimycin eller et farmasøytisk akseptabelt salt derav for bruk ifølge et hvilket som helst av kravene 1-5, hvor den responsive mutante formen av α -Gal A er valgt fra Q250P, I253T, A257P, P259L, D264Y, P265L, V269A, V269M og I270T mutasjoner.

35 **12.** 1-deoxygalactonojirimycin eller et farmasøytisk akseptabelt salt derav for bruk ifølge et hvilket som helst av kravene 1-5, hvor den responsive mutante formen av α -Gal A er valgt fra G271S, S276N, Q280H, Q280K, A288P, P293T, N298S, L300F, R301G og R301P mutasjoner.

13. 1-deoxygalactonojirimycin eller et farmasøytisk akseptabelt salt derav for bruk ifølge et hvilket som helst av kravene 1-5, hvor den responsive mutante formen av α -Gal A er

valgt fra I303N, A309P, L310F, D313G, I317T, N320I, Q321L, Q321R, G325S og Q327E mutasjoner.

5 **14.** 1-deoxygalactonojirimycin eller et farmasøytisk akseptabelt salt derav for bruk ifølge et hvilket som helst av kravene 1-5, hvor den responsive mutante formen av α -Gal A er valgt fra E338K, V339E, S345P, I354K, E358G, I359T, G360D, G360S og P362L mutasjoner.

10 **15.** 1-deoxygalactonojirimycin eller et farmasøytisk akseptabelt salt derav for bruk ifølge et hvilket som helst av kravene 1-5, hvor den responsive mutante formen av α -Gal A er valgt fra E398K, P409S, P409T, T410A, T410I, G411D, 254del1, D55V/Q57L og 401ins/T401S mutasjoner.