

Ultragenyx in Italia

IL NOSTRO OBIETTIVO

Siamo un'azienda biofarmaceutica impegnata nello sviluppo di prodotti innovativi destinati al trattamento di malattie genetiche rare e ultra-rare, caratterizzate da un elevato bisogno clinico insoddisfatto e da meccanismi biologici ben definiti.

La nostra missione è trasformare la vita delle persone che convivono con una malattia rara.

Le malattie rare in Italia

- Una malattia rara è una condizione che colpisce meno di 1 persona su 2.000.¹
- Si stima che in Italia oltre 2 milioni di persone convivano con una malattia rara.²
- La metà dei pazienti con una malattia rara è rappresentata da bambini.³
- Esistono oltre 10.000 differenti malattie rare e genetiche.³
- In media, i pazienti con una malattia rara attendono più di 6 anni prima di ricevere una diagnosi corretta.³

Il nostro approccio alla ricerca di soluzioni

Siamo consapevoli che, per le famiglie coinvolte, le malattie rare rappresentano un'urgenza.

Il nostro obiettivo è sviluppare un portfolio di medicinali approvati e di potenziali terapie per le malattie rare e ultra-rare, attraverso processi di sviluppo e produzione efficienti in termini di tempi e costi.

Stiamo inoltre sviluppando nuovi trattamenti per i pazienti con malattie rare mediante differenti modalità terapeutiche, comprese le terapie geniche.



«Le malattie rare sono spesso poco conosciute e possono rendere il percorso verso la diagnosi e il trattamento particolarmente complesso. In Ultragenyx ci impegniamo a sviluppare nuove terapie per bambini e adulti che vivono con queste patologie. Lavoriamo insieme alla comunità italiana delle malattie rare per promuovere una diagnosi precoce, ampliare le conoscenze scientifiche e favorire un dialogo costruttivo sull'accesso alle cure. Il nostro obiettivo è portare l'innovazione scientifica il più vicino possibile ai pazienti e alle loro famiglie.»

Antonio Cozzolino
Country Director Italia



«L'Italia sta vivendo una fase di profonda evoluzione nel campo dell'innovazione sanitaria, degli investimenti e dell'accesso alle cure. In nessun altro ambito questa sfida appare più urgente e, al contempo, più ricca di opportunità che nel settore delle malattie rare. In Ultragenyx lavoriamo ogni giorno per rispondere a queste sfide al fianco dei pazienti, delle loro famiglie e delle comunità in tutta Italia.»

Jane Cooper
Senior Vice President and Region Head for Ultragenyx in Europa, Medio Oriente e Africa

Le nostre aree di interesse

Mucopolisaccaridosi di tipo VII (MPS VII)

Si tratta di una malattia ultra-rara, che interessa meno di 200 pazienti in tutto il mondo.⁴

Lo sviluppo di un trattamento per la MPS VII è particolarmente complesso a causa dell'estrema rarità della patologia e della marcata eterogeneità clinica dei pazienti.⁴

Mortalità associata alla malattia

In assenza di trattamento, alcuni pazienti con MPS VII non sopravvivono oltre la prima infanzia, mentre altri, affetti da forme più lievi, muoiono tra l'adolescenza e l'età adulta.⁵

Screening neonatale

Non disponibile in Italia.⁶



Quando era più piccola, Cynthia camminava diversamente dagli altri bambini. I genitori hanno iniziato a preoccuparsi quando Cynthia non ha più voluto correre e giocare con gli altri bambini e hanno quindi fissato una visita con un chirurgo ortopedico.

Inizialmente, a Cynthia è stata erroneamente diagnosticata un'altra patologia; tuttavia, il medico che aveva formulato la diagnosi ha consigliato ai genitori di richiedere un secondo parere. Il medico consultato ha suggerito di sottoporre Cynthia a un test genetico, i cui risultati hanno evidenziato che era affetta da MPS VII. Al momento della diagnosi, Cynthia e la sua famiglia hanno appreso che soltanto il 10% di tutte le malattie rare dispone di un trattamento.

Ipercolesterolemia familiare omozigote (HoFH)

Si tratta di una malattia ultra-rara, con una prevalenza di 1 caso ogni 250.000-360.000 persone.⁷

Generalmente, i bambini con HoFH non ricevono una diagnosi prima dei 12 anni di età.^{*8} Le sedute di lipoproteinoafèresi richiedono molto tempo e possono incidere sulla qualità di vita del paziente e del caregiver, comportando, per esempio, assenze da scuola e dal lavoro.⁹

Mortalità associata alla malattia

Con il trattamento standard, il primo evento cardiovascolare avverso maggiore, o MACE, si verifica a un'età media di 31 anni e, nel 4% dei pazienti, prima dei 18 anni.^{*8}

Nell'ambito dell'HoFH, sono stati descritti casi di grave interessamento aterosclerotico coronarico già a 4 anni di età.¹⁰

Screening neonatale

Non disponibile in Italia.⁶



Considerata la presenza in famiglia di ipercolesterolemia familiare, una patologia ereditaria comune, i genitori di Jack si sono assicurati che venisse sottoposto precocemente al test. A soli 18 mesi, a Jack è stata diagnosticata un'ipercolesterolemia familiare, ma aveva quasi 5 anni quando ha finalmente ricevuto una diagnosi di ipercolesterolemia familiare omozigote (HoFH).

Oggi Jack ha 9 anni e convive con la HoFH. Nonostante i controlli e i trattamenti di routine, Jack ama giocare a calcio. È un tifoso sfegatato dell'Arsenal, un "Gunner" orgoglioso e appassionato, e sogna di diventare un giorno un giocatore dell'Arsenal.

*Secondo uno studio retrospettivo basato sui dati del registro internazionale HICC, con informazioni cliniche su 751 pazienti con HoFH provenienti da 38 paesi.⁸

Disturbi dell'ossidazione degli acidi grassi a catena lunga (LC-FAOD)

Si tratta di un gruppo di malattie ultra-rare, con una prevalenza compresa tra 1 caso ogni 50.000-100.000 persone.*¹¹

Alcuni sottotipi genetici sono talmente rari da interessare 1 persona ogni 2 milioni.¹² Lo standard di cura prevede misure dietetiche, come l'impiego di oli contenenti MCT, e una dieta a basso contenuto di grassi e ad alto contenuto di carboidrati.¹³

Mortalità associata alla malattia

La mortalità può raggiungere il 20%, a seconda del sottotipo di malattia;¹⁴ gli LC-FAOD rappresentano inoltre una causa nota di sindrome della morte improvvisa del lattante.¹⁵ I pazienti possono presentare ipoglicemia, rabdmiolisi, dolore muscolare, debolezza muscolare, affaticamento, insufficienza cardiaca e riduzione del tono muscolare.¹⁶

Screening neonatale

In Italia, alcuni LC-FAOD sono inclusi nel panel nazionale dello Screening Neonatale Esteso, tra cui i deficit di CPT I, CACT, CPT II, VLCAD, proteina trifunzionale mitocondriale e LCHAD.⁶



Quando a Heidi è stato diagnosticato un disturbo dell'ossidazione degli acidi grassi a catena lunga (LC-FAOD), la vita della sua famiglia è stata completamente stravolta. Gestire la vita di tutti i giorni in Austria e pensare al futuro, dovendo affrontare una patologia rara e poco conosciuta, è stato estremamente difficile.

Grazie al supporto degli specialisti e dopo numerosi tentativi e un lungo percorso di apprendimento, Heidi e suo padre Wade guardano al futuro con positività e riescono a cogliere le opportunità che la vita offre loro. Secondo Wade, uno degli aspetti più importanti per il futuro della figlia è la speranza. Ogni giornata positiva ricorda a lui e a sua figlia quanto siano importanti indicazioni appropriate, un'assistenza adeguata e il giusto trattamento.

Mucopolisaccaridosi di tipo IIIA (MPS IIIA) o sindrome di Sanfilippo

Si tratta di una malattia ultra-rara, con una prevalenza che può raggiungere 1,62 casi ogni 100.000 persone.*¹⁷

Non sono disponibili terapie in grado di trattare la patologia sottostante; è possibile esclusivamente gestirne i sintomi.¹⁸

Mortalità associata alla malattia

Alla nascita, i bambini appaiono sani, ma nel corso del secondo anno di vita il loro sviluppo inizia a rallentare. Con il passare del tempo, le competenze e le capacità acquisite vengono progressivamente perse, comprese la capacità di parlare, la mobilità e la deglutizione, fino al decesso, che si verifica generalmente durante l'adolescenza.¹⁸

Screening neonatale

Non disponibile in Italia.⁶



Durante un ricovero ospedaliero in Spagna per una polmonite, quando Aleix era ancora molto piccolo, un pediatra ha notato qualcosa di insolito. Dopo essere stato sottoposto a test genetici, ad Aleix è stata diagnosticata la sindrome di Sanfilippo.

La notizia ha sconvolto la famiglia di Aleix, generando paura e incertezza rispetto a come affrontare la vita insieme a un bambino affetto da una malattia rara. La fisioterapia respiratoria, la logopedia, la terapia occupazionale, l'ippoterapia e altri interventi sono essenziali nella vita quotidiana di Aleix. Ricevere una diagnosi di malattia rara può significare, per una famiglia, svegliarsi ogni giorno con la paura, ma anche con la volontà di andare avanti e di non arrendersi mai.

*Secondo una revisione sistematica della letteratura di 46 studi selezionati, con dati da un totale di 32 paesi diversi.¹⁷

Si tratta di malattia ultra-rara, con una prevalenza di 1 caso ogni 100.000 persone.¹⁹

Non sono disponibili terapie in grado di trattare la causa della patologia; lo standard di cura è limitato all'alimentazione e alla somministrazione di amido di mais; in tutti i bambini e in oltre il 90% degli adulti, tale gestione richiede risvegli notturni per assumere le dosi previste.^{19,20}

Mortalità associata alla malattia

La conseguenza più grave della GSDIa è rappresentata dall'ipoglicemia, che può mettere a rischio la vita del paziente.¹⁹ Un controllo metabolico inadeguato può aumentare il rischio di sviluppare danno cerebrale, adenomi epatici, malattia renale cronica, carcinoma epatico e osteoporosi.¹⁹

Screening neonatale

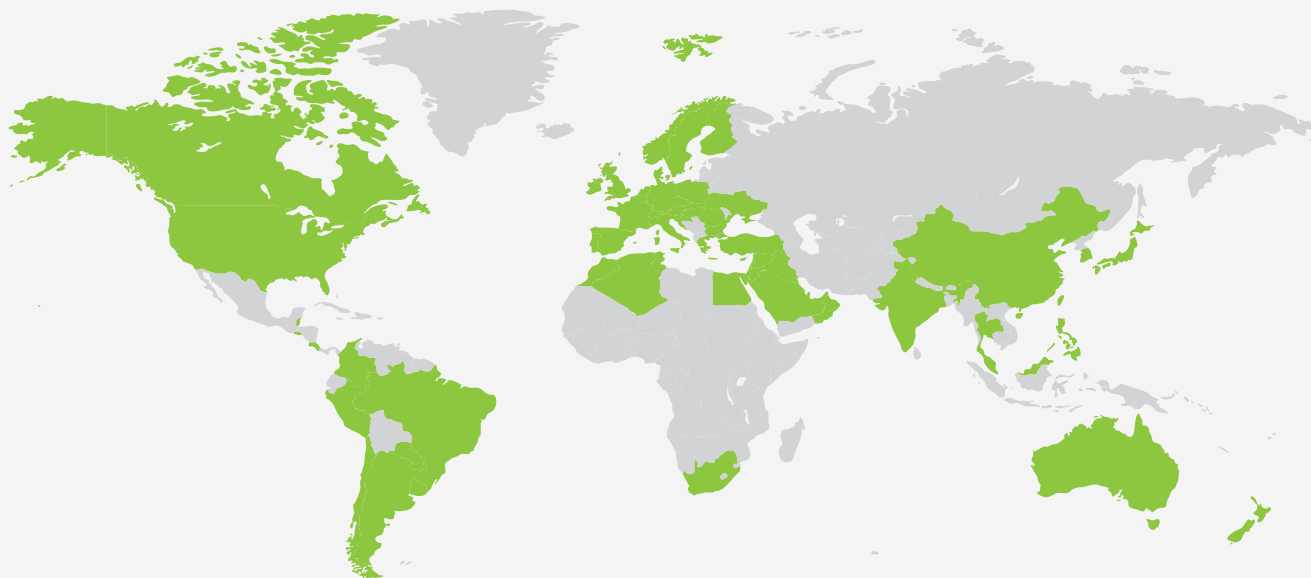
Non disponibile in Italia.⁶



A Jonah è stata diagnosticata la GSDIa mediante un test genetico pochi giorni dopo la nascita. Ai genitori è stato spiegato che, per mantenerlo in vita, avrebbero dovuto alimentarlo regolarmente e mantenere stabili i suoi livelli glicemici; inizialmente, dovevano nutrire Jonah ogni 45 minuti, sia di giorno sia di notte.

I genitori dicono di vivere nella costante paura di ciò che potrebbe accadere qualora non riuscissero ad alimentarlo con continuità. Avevano infatti sentito parlare di altri bambini affetti da GSDIa che non si erano risvegliati dopo che i genitori, avendo dormito più a lungo del previsto, avevano saltato una somministrazione notturna.

Raggiungere i pazienti in tutto il mondo



«Non esiste un lavoro più gratificante che sviluppare trattamenti per malattie rare, per le quali non è disponibile alcuna opzione terapeutica. Poter entrare in una clinica e trattare per la prima volta dei bambini che non hanno altre alternative è un'esperienza straordinariamente coinvolgente e stimolante. In Ultragenyx cerchiamo di ricreare continuamente quel momento, producendo al contempo un impatto positivo sulla vita del maggior numero possibile di persone affette da malattie rare. Non rinuncerei al nostro obiettivo per nulla al mondo.»

Dr. Emil Kakkis

Amministratore delegato e Presidente

Acronimi

CACT: carnitina-acilcarnitina traslocasi; **CPT I:** carnitina-palmitoil transferasi I; **CPT II:** carnitina-palmitoil transferasi II; **GSDIa:** malattia da accumulo di glicogeno di tipo Ia; **HoFH:** ipercolesterolemia familiare omozigote; **LC-FAOD:** disturbi dell'ossidazione degli acidi grassi a catena lunga; **LCHAD:** 3-idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga; **MACE:** evento avverso cardiovascolare maggiore; **MCT:** trigliceridi a catena media; **MPS IIIA:** mucopolisaccaridosi di tipo IIIA; **MPS VII:** mucopolisaccaridosi di tipo VII; **VLCAD:** acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga.

Bibliografia

1. Baldovino S, et al. *Isr Med Assoc J*. 2016;18(6):359-63.
2. UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare. *MonitoRare: dodicesimo Rapporto sulla condizione delle persone con malattia rara in Italia. Executive Summary*. Luglio 2026:18.
3. Global Genes. *RARE Disease Facts*. Disponibile al link: <https://globalgenes.org/rare-disease-facts/>. Ultimo accesso: Luglio 2026.
4. Harmatz P, et al. *Mol Genet Metab*. 2018;123(4):488-494.
5. Montañó AM, et al. *J Med Genet*. 2016;53(6):403-18.
6. *Gazzetta Ufficiale della Repubblica Italiana. Serie Generale n. 267, 15 novembre 2016*:101-110.
7. Cuchel M, et al. *Eur Heart J*. 2023;44(25):2277-2291.
8. Tromp TR, et al. *Lancet*. 2022;399(10326):719-728.
9. Alothman L, et al. *J Clin Lipidol*. 2022;16(1):52-65.
10. Widhalm K, et al. *J Pediatr*. 2011;158(1):167.
11. Kruger E, et al. *Adv Ther*. 2022;39(7):3361-3377.
12. Merritt JL 2nd, et al. *Rev Endocr Metab Disord*. 2020;21(4):479-493.
13. Baker JJ, et al. *touchREV Endocrinol*. 2021;17(2):108-111.
14. Merritt JL 2nd, et al. *Ann Transl Med*. 2018;6(24):473.
15. Camatti J, et al. *Diagnostics (Basel)*. 2026;16(11):1730.
16. Vockley J, et al. *J Inher Metab Dis*. 2021;44(1):253-263.
17. Zelei T, et al. *Orphanet J Rare Dis*. 2018;13(1):53.
18. Muschol N, et al. *Orphanet J Rare Dis*. 2022;17(1):391.
19. Derks TGJ, et al. *Nutrients*. 2021;13(11):3828.
20. Correia CE, et al. *Am J Clin Nutr*. 2008;88(5):1272-1276.
21. Carriero PL, et al. *J Clin Med*. 2024;13(12):3520.
22. Khan N, et al. *Orphanet J Rare Dis*. 2019;14:239.
23. Sadhwani A, et al. *J Neurodev Disord*. 2024;16(1):32.
24. Napier KR, et al. *Orphanet J Rare Dis*. 2017;12(1):134.