IPA, International Pompe Association
www.worldpompe.org

IPA, l'Associazione Internazionale per la Malattia di Pompe, fondata nel 1999, è una federazione di associazioni pazienti di tutto il mondo, e ne fa parte anche AIGlico in qualità di socio. Oltre che alle organizzazioni nazionali, IPA mantiene contatti con pazienti e organizzazioni in molti Paesi, continuando a promuovere diagnosi precoce, accesso equo a terapie efficaci, sicure e sostenibili e supporto informativo alla comunità Pompe. Nel corso degli ultimi anni abbiamo visto avanzare approcci di ERT (Terapia Enzimatica Sostitutiva) di nuova generazione, terapie di riduzione del substrato e terapie cellulari e geniche. IPA continua a rappresentare le persone con malattia di Pompe nei rapporti con la comunità scientifica, medica e le aziende farmaceutiche.

Rapporto Annuale IPA - 2026

Nel 2026 la ricerca e lo sviluppo terapeutico hanno continuato ad avanzare, mantenendo al centro diagnosi precoce, accesso equo alle cure e centralità del paziente. Il report ricorda inoltre la visione di Tiffany House alla base dell'IPA Community Advisory Board, impegnato a far sì che le voci dei pazienti guidino il lavoro dei partner.

Missione e obiettivi IPA

- Promuovere diagnosi precoce, screening accurati e terapie efficaci, sicure e accessibili per tutti i pazienti, indipendentemente dalla condizione economica.
- Stimolare la ricerca e la rapida applicazione dei risultati nella diagnosi precoce e nel trattamento.
- Supportare le organizzazioni nazionali per ottenere approvazione e rimborso delle terapie e favorire la nascita e crescita di nuove associazioni nazionali.
- Mantenere un ruolo chiave con industria, ricercatori e comunità e fornire pubblicazioni educative e informative.

Giornata Internazionale della Malattia di Pompe 2026

- 13ª edizione il 15 aprile 2026, con l'evento virtuale "Run, Walk or Roll for Pompe" per sensibilizzare e promuovere movimento ed esercizio fisico.
- 160 partecipanti, 26 squadre, 10.300 km registrati e 102 donazioni.

Comitati e coinvolgimento dei pazienti

- IPA Community Advisory Board (CAB): iniziativa indipendente guidata dai pazienti nata nel 2019, oggi con circa 29 membri provenienti da 12 Paesi su tre continenti (tra cui Australia, Canada, Francia, Germania, Grecia, Hong Kong, Italia, Giappone, Paesi Bassi, Nuova Zelanda, Regno Unito e Stati Uniti).
- Riunioni virtuali e in presenza per orientare gli sponsor nello sviluppo clinico e negli studi, inclusa una riunione virtuale con Denali Therapeutics a settembre 2026 focalizzata sulla forma a esordio infantile (IOPD).
- Ricerca continua di nuovi membri del CAB (18+ anni, buona conoscenza dell'inglese, almeno due riunioni all'anno, firma di accordo di riservatezza/NDA, con formazione dedicata; candidature a fabiodipietro@worldpompe.org).

Trattamenti disponibili e sviluppo farmaci (*aggiornamento ottobre 2026*)

Terapie approvate (FDA ed EMA)

- Myozyme / Lumizyme (alglucosidasi alfa, Sanofi): approvata in UE (Myozyme, 2006) e USA (Lumizyme, 2010; espansa nel 2014) per forme infantili e a esordio tardivo a tutte le età.
- Nexviazyme / Nexviadyme (avalglucosidasi alfa, Sanofi): approvata negli USA (Nexviazyme, 2021, per LOPD da 1 anno in su) e in UE (Nexviadyme, 2022, con indicazione più ampia).
- Pombiliti + Opfolda (cipaglucosidasi alfa + miglustat, Amicus Therapeutics / BioMarin): approvata in UE e USA nel 2023 per adulti con LOPD (almeno 40 kg negli USA) che non migliorano con l'ERT attuale.
- Aggiornamento societario e forniture: BioMarin ha completato l'acquisizione di Amicus Therapeutics il 27 aprile 2026, continuando a operare con entrambi i marchi; un'ispezione FDA nello stabilimento Sanofi di Waterford ha ridotto temporaneamente i ritmi produttivi di Myozyme/Lumizyme e Nexviazyme/Nexviadyme con carenze locali, ma le prospettive per il 2027 appaiono in miglioramento.

Terapie di nuova generazione (ERT)

- Eleva Biologics: Repleva GAA/RPV-002 (ERT ricombinante prodotta in muschio); pipeline orientata su Factor H e malattia di Fabry, ma restano pubblicazioni precliniche su Pompe.
- Denali Therapeutics: DNL952 (ETV:GAA), ERT progettata per raggiungere muscolo e cervello; primi partecipanti con LOPD trattati in Fase 1 nel Q2 2026, primi dati clinici attesi nel 2027.
- M6P Therapeutics: M021, ERT sperimentale di nuova generazione con precedenti attività precliniche; stato da verificare con lo sviluppatore.

Terapie di riduzione del substrato (SRT)

- ARO Biotherapeutics: ABX1100, SRT basata su siRNA mirata a GYS1; studio di Fase 1b in adulti con LOPD avviato nel 2024 e arruolamento completato a settembre 2025 (NCT06109948).
- Shionogi & Co., Ltd. / Maze Therapeutics: S-606001 (ex MZE001), inibitore orale di GYS1 in studio anche con ERT standard; primi pazienti arruolati il 19 marzo 2026 nello studio globale di Fase 2 ESPRIT in adulti con LOPD.

Terapie cellulari e geniche (medicina rigenerativa)

- Alexion / CANbridge Care: licenza globale esclusiva da LogicBio (tecnologia AAV SL65) per terapie geniche su Fabry e Pompe; programma Pompe in fase molto iniziale.
- Astellas: AT845 (zocaglusagene nuzaparvovec), terapia genica AAV8 diretta al muscolo nello studio di Fase 1/2 FORTIS; dati di follow-up 2026 su sei partecipanti con almeno un anno di follow-up indicano che cinque sono rimasti senza ERT tra un anno e oltre tre anni e mezzo (risultati preliminari su piccolo gruppo, studio attivo).
- Bayer / AskBio: programma AB-1009 in Fase 1/2 PROGRESS-GT (terapia genica diretta al fegato in adulti con LOPD); in corso il riallineamento dei riferimenti precedenti a ACT-101/ACTUS-101 con i codici attuali.

- Crosswalk / Codexis / Takeda: Crosswalk Therapeutics ha acquisito nel luglio 2024 i composti per la malattia di Pompe da Codexis (già parte della collaborazione con Takeda) con l'obiettivo di sviluppare cure funzionali per malattie rare.
- LentiCure - Erasmus MC - Prof. Pim Pijnappel: LentiCure, spin-off no-profit dell'Erasmus MC di Rotterdam dedicato allo sviluppo di terapie geniche sostenibili, sta mettendo a punto per la malattia di Pompe una terapia ex vivo basata sulle cellule staminali emopoietiche: le cellule del paziente vengono prelevate, corrette in laboratorio tramite un vettore lentivirale con il gene GAA sano e reinfuse. Questo trattamento permanente in un'unica somministrazione consente alle cellule modificate di superare la barriera emato-encefalica fino al sistema nervoso centrale senza scatenare le reazioni immunitarie tipiche dei vettori virali in vivo, ed è ora in preparazione per il primo studio clinico sull'uomo.
- GeneCradle Therapeutics: terapia genica mediata da AAV per IOPD e LOPD; due studi clinici in Cina in reclutamento (6 pazienti IOPD e 33 LOPD).
- Regeneron: programma di ricerca pre-IND su inserzione transgenica CRISPR/Cas9 + AAV in fase molto iniziale.

Progetti e campagne IPA

- Flessibilità del dosaggio: impegno per superare i vincoli legati ai costi e alle regole di rimborso che ostacolano dosaggi più elevati o personalizzati di ERT.
- Linee guida su transizione e aspettative terapeutiche: supporto a pazienti e medici sui criteri per valutare nuove opzioni terapeutiche, cambiamenti di trattamento e aspettative realistiche.
- IPA-Erasmus Survey: collaborazione attiva dal 2002 con Erasmus MC per raccogliere dati riportati dai pazienti; aggiornamento del sondaggio in più lingue con consenso online, nuovi moduli di automonitoraggio e avvio di un sondaggio dedicato ai pazienti più giovani.

Comunicazione e informazione

- Aggiornamenti tramite sito web (in fase di restyling e aggiornamento), newsletter e canali social, oltre a un gruppo Facebook riservato ai membri IPA.
- Pubblicazioni "Pompe Connections" disponibili sul sito IPA in numerose lingue, incluso l'italiano.

Incontri e conferenze

- WORLD Symposium 2026, Sanofi Rare Disease Registries Patient Council, Amicus Therapeutics Pompe Registry Steering Committee, conferenza Sanofi RWE a Stoccolma, Sanofi Steps Forward Pompe Conference a Parigi, Global LSD Collaborative e Assemblea Generale Annuale (AGM) IPA del 21 novembre 2026.

Prospettive future

- IPA invita la comunità a proporre idee per accrescere la consapevolezza globale, sostenere le associazioni nazionali e rafforzare i rapporti con reti di ricerca e industria.
- Motto della comunità: "*Together we are Strong*".