DE LAS FAMILIAS A FAYUVI

La historia de una comunidad que decidió unirse para buscar respuestas

ARTÍCULO EDITORIAL

Rafael Andrés Vela Moreno

Padre, cofundador y director · Fundación Sanfilippo Colombia

Octubre -2026

Una historia que no comenzó con una aprobación

El 17 de septiembre de 2026 la Administración de Alimentos y Medicamentos de Estados Unidos, FDA, aprobó FAYUVI (rebisufligene etisparvovec-hopf) para el tratamiento de las manifestaciones neurológicas de la mucopolisacaridosis tipo IIIA (MPS IIIA), conocida como síndrome de Sanfilippo tipo A, en pacientes pediátricos con función neurodesarrollativa preservada. [1] [2]

Para una familia que vive con Sanfilippo, una noticia así puede sentirse como un momento que divide la historia en un antes y un después. Pero, si queremos entender realmente lo que significa, tenemos que mirar mucho más atrás.

La historia de FAYUVI no comenzó el día de su aprobación. Comenzó con familias que recibieron un diagnóstico que cambió sus vidas y que, frente a una enfermedad para la que no existía un tratamiento modificador aprobado, decidieron buscar respuestas.

Como padre, y como cofundador y director de una organización que acompaña a familias con Sanfilippo, quiero contar esta historia desde ese lugar: reconociendo la ciencia y sus protagonistas, pero sin olvidar nunca a las familias y a los niños que están detrás de cada estudio, cada dato y cada avance.

Antes de 2010: una herramienta científica comenzaba a abrir una puerta

Antes de que existiera ABO-102, UX111 o FAYUVI, investigadores de Nationwide Children's Hospital ya trabajaban en uno de los grandes problemas de la terapia génica: cómo llevar material genético hasta el sistema nervioso.

En 2008, investigadores del Centro de Terapia Génica de Nationwide Children's Hospital publicaron resultados sobre AAV9, un subtipo del virus adenoasociado utilizado como vehículo para transportar genes. En modelos animales, una sola administración permitió que AAV9 alcanzara el sistema nervioso central. El hallazgo era importante porque la barrera hematoencefálica dificulta la llegada de muchas terapias al cerebro. [3]

Todavía no estábamos hablando de FAYUVI. Era una plataforma científica. Pero esa plataforma terminaría siendo parte de la historia de Sanfilippo.

¿Qué es AAV9?

AAV9 significa virus adenoasociado serotipo 9. En terapia génica se utiliza como vector, es decir, como un vehículo biológico para transportar material genético hasta determinadas células.

En Sanfilippo tipo A, las variantes patogénicas del gen SGSH producen una deficiencia de la enzima sulfamidasa. FAYUVI utiliza un vector AAV9 modificado y no infeccioso para entregar una copia funcional de

SGSH. El objetivo es que las células puedan producir la enzima que falta o es deficiente y procesar adecuadamente el heparán sulfato que se acumula en la enfermedad. [2][4]

Dicho de una manera sencilla: AAV9 es el vehículo; SGSH es la información genética que se necesita entregar; y la terapia génica es la estrategia que busca recuperar una función que la enfermedad ha alterado.

Las familias ya estaban allí

Mientras la ciencia avanzaba, también estaba ocurriendo algo muy importante fuera del laboratorio. Familias afectadas por Sanfilippo comenzaron a organizarse y a financiar investigación.

En 2011, Nationwide Children's Hospital informó que el trabajo de la investigadora Haiyan Fu en terapia génica para MPS IIIB había recibido apoyo de la comunidad de pacientes desde 2003 a través de Ben's Dream – The Sanfilippo Research Foundation. La institución señaló que ese apoyo había sido crítico mientras el equipo buscaba financiación del NIH. [5]

2010–2013: cuando las familias decidieron unirse

Muchas de las organizaciones que aparecen en esta historia nacieron de familias que tenían algo en común: un hijo con Sanfilippo. Esa experiencia llevó a padres y cuidadores a crear organizaciones para apoyar investigación y buscar una posibilidad terapéutica.

En 2013, Nationwide Children's Hospital documentó que tres organizaciones dirigidas por padres —Sanfilippo Research Foundation (Ben's Dream), Children's Medical Research Foundation (A Cure for Kirby) y Sanfilippo Children's Research Foundation (A Life for Elisa)— habían colaborado desde 2010 y que juntas habían aportado más de 610.000 dólares para avanzar la investigación de terapia génica en Sanfilippo. Ese apoyo ayudó al equipo de Nationwide a obtener dos subvenciones de los NIH por un total de 3,75 millones de dólares. [6]

Para mí, este es uno de los puntos centrales de toda la historia. La unión de las familias no fue solamente una expresión de solidaridad. Ayudó a crear las condiciones para que la investigación pudiera avanzar.

Primero había que conocer la enfermedad

En 2013, esas organizaciones financiaron con 550.000 dólares un estudio de historia natural de Sanfilippo A y B. El objetivo era entender cómo evolucionaba la enfermedad sin tratamiento, establecer medidas de resultado e identificar posibles participantes para futuros ensayos clínicos. [6]

En una enfermedad ultrarrara, esto es fundamental. Antes de intentar cambiar el curso de una enfermedad hay que conocer cómo se comporta cuando no existe esa intervención.

Pero hay otra parte de esta historia que no quiero que se pierda. Detrás de cada dato había un niño. Detrás de cada evaluación había una familia.

Nationwide documentó incluso la experiencia de familias que debían viajar para participar en estudios y que podían tener que repetir evaluaciones en distintos proyectos. Por eso las organizaciones trabajaron para que los datos de la historia natural estuvieran disponibles para otras instituciones calificadas. La intención era reducir la carga sobre las familias y acelerar la investigación. [6]

La historia natural convirtió experiencias individuales en conocimiento que podía compartirse y utilizarse científicamente. En ese sentido, las familias no solamente ayudaron a financiar investigación: ayudaron a construir una base de conocimiento sobre la enfermedad.

De la investigación a una estrategia de terapia génica

Mientras se estudiaba la evolución de Sanfilippo, los investigadores avanzaban en una estrategia de terapia génica. El trabajo de Haiyan Fu y Douglas McCarty utilizaba las propiedades de AAV9 para intentar llevar una copia funcional del gen terapéutico al sistema nervioso y a otros tejidos.

En 2013, Abeona Therapeutics se formó alrededor de tecnologías licenciadas de Nationwide Children's Hospital para desarrollar terapias para Sanfilippo tipos A y B. La propia compañía describió su creación como el resultado de una colaboración entre Nationwide y múltiples organizaciones internacionales de pacientes, con el propósito de reunir a grupos de pacientes, investigadores, médicos e inversionistas alrededor del desarrollo de terapias. [7][8]

Abeona no fue el comienzo de la historia. Fue una nueva etapa. La investigación académica comenzaba a contar con una estructura empresarial capaz de llevar una tecnología hacia el desarrollo clínico.

2014–2017: las familias siguieron financiando la investigación

La participación de las organizaciones no terminó cuando apareció una compañía. Continuó durante etapas importantes del desarrollo.

En diciembre de 2014, Abeona anunció una financiación de 3,6 millones de dólares liderada por fundaciones para completar el desarrollo preclínico de terapias para Sanfilippo. Entre los participantes estuvieron organizaciones de Estados Unidos, España, Suiza, México y Canadá. [9]

En 2017, nueve organizaciones y fundaciones de Sanfilippo acordaron aportar aproximadamente 13,85 millones de dólares en subvenciones para avanzar los programas ABO-102 para MPS IIIA y ABO-101 para MPS IIIB. [10]

2016: la investigación llega a los primeros pacientes

El 17 de mayo de 2016, Abeona anunció que el primer paciente había sido incorporado al ensayo de fase 1/2 de ABO-102, una terapia génica AAV-SGSH para Sanfilippo tipo A, en Nationwide Children's Hospital. [11]

Aquí la historia cambia nuevamente. La terapia deja de ser solamente una posibilidad científica y empieza a estudiarse en seres humanos.

Los pacientes y sus familias pasan a formar parte de una nueva etapa de conocimiento. Sus datos permiten estudiar seguridad, actividad biológica y evolución clínica. Y, como ocurre en toda investigación clínica, también ayudan a responder preguntas que todavía no tienen respuesta.

Dos caminos que no debemos confundir

Durante estos años se desarrollaron programas diferentes para Sanfilippo tipo A y tipo B. ABO-102 correspondía a MPS IIIA y ABO-101 a MPS IIIB. El camino que conduce a FAYUVI es el de MPS IIIA.

El programa ABO-101 tuvo una evolución diferente y fue discontinuado en 2022. [12]

Esta parte también pertenece a la historia. La investigación científica no es una línea recta. Se avanza, se aprende, se toman decisiones y algunos caminos no llegan a convertirse en tratamientos.

2022: un nuevo capítulo con Ultragenyx

El 16 de mayo de 2022, Abeona y Ultragenyx celebraron un acuerdo de licencia exclusiva mundial para ABO-102. Ultragenyx asumió la responsabilidad del programa y obtuvo los derechos exclusivos para desarrollar, fabricar y comercializar ABO-102 a nivel mundial. El programa pasó a denominarse UX111. [13][14]

Es importante decirlo con claridad: 2022 no fue el comienzo de la terapia. Para entonces ya existían años de investigación, financiación comunitaria, estudios de historia natural y experiencia clínica con ABO-102.

2022–2026: de UX111 a la evaluación regulatoria

Ultragenyx continuó el desarrollo de UX111. La carta de aprobación de la FDA de 2026 identifica como estudios clínicos relacionados con la revisión regulatoria los ensayos NCT02716246, NCT04360265 y NCT04088734. La solicitud de licencia biológica fue recibida por la FDA el 18 de diciembre de 2024. [15]

17 de septiembre de 2026: FAYUVI

La FDA aprobó FAYUVI (rebisufligene etisparvovec-hopf) para el tratamiento de las manifestaciones neurológicas de MPS IIIA, Sanfilippo tipo A, en pacientes pediátricos con función neurodesarrollativa preservada. [1][15]

La FDA describe FAYUVI como una terapia génica de una sola administración intravenosa que utiliza un AAV9 modificado y no infeccioso para entregar una copia funcional de SGSH. [2][4]

El estudio clínico principal de eficacia cognitiva evaluó pacientes de 2 a 5 años y comparó sus cambios cognitivos con una cohorte histórica no tratada. La FDA informó que los pacientes tratados mantuvieron o mejoraron su función cognitiva frente a la evolución observada en el grupo histórico. [2]

Aquí también debemos ser muy precisos. Cinco años no debe entenderse como un límite automático. La indicación aprobada se refiere a pacientes pediátricos con función neurodesarrollativa preservada. Además, la evaluación regulatoria incluyó estudios y pacientes fuera de la ventana principal del análisis cognitivo de 2 a 5 años. [4][15]

¿Qué significa esta aprobación?

Significa que, para MPS IIIA, existe por primera vez una terapia génica aprobada por la FDA para las manifestaciones neurológicas en la población indicada. [1]

No significa que todas las personas con Sanfilippo puedan recibirla. No significa que Sanfilippo tipos B, C o D tengan el mismo tratamiento. Y tampoco significa que la aprobación estadounidense resuelva automáticamente el acceso en otros países.

Cada autoridad sanitaria debe realizar sus propios procesos de evaluación y autorización, y después vienen las decisiones y mecanismos de acceso de cada sistema de salud.

Para las familias, por eso, la aprobación es un comienzo de una nueva etapa, no el final de la historia.

Lo que esta historia nos deja

Como padre, hay una parte de esta historia que no puedo mirar solamente como una sucesión de fechas, ensayos y cifras.

Detrás de cada estudio hubo familias. Algunas recaudaron dinero. Otras participaron en historia natural. Otras viajaron durante horas para que sus hijos pudieran ser evaluados. Otras participaron en ensayos clínicos. Muchas tuvieron que hacer todo esto mientras veían cómo avanzaba una enfermedad para la que todavía no existía un tratamiento aprobado.

No todas llegaron a ver el resultado de aquello por lo que trabajaron.

Pero sus historias quedaron dentro de la investigación.

Por eso creo que es importante contar esta parte de la historia. No para atribuir el desarrollo de FAYUVI a un solo grupo. La ciencia fue construida por investigadores, instituciones y equipos clínicos; el desarrollo terapéutico necesitó empresas; la evaluación requirió autoridades regulatorias. Pero las familias y las organizaciones de pacientes también tuvieron un papel documentado: ayudaron a financiar investigación, impulsaron estudios, facilitaron colaboración y participaron en el proceso que permitió generar conocimiento.

Un legado para una próxima generación

Han pasado muchos años.

Han pasado familias. Han pasado hijos. Han pasado niños y pacientes con Sanfilippo.

Algunas de esas familias todavía están aquí. Otras han tenido que despedir a sus hijos.

Pero hubo algo que permaneció: el compromiso de un grupo de familias que decidió unirse y trabajar por un legado que fuera más allá de sus propias historias.

Muchos de los pacientes que estuvieron en el comienzo de este camino ya no están con nosotros. Sin embargo, sus vidas, sus historias y su participación en la investigación hicieron parte de un conocimiento que permitió avanzar.

Cada paciente dejó algo. Cada familia dejó algo. Cada historia se convirtió en parte de un legado.

Ese legado pertenece también a los niños que hoy viven con Sanfilippo y a las generaciones que vendrán.

Una familia que participa en investigación no solamente busca una respuesta para su hijo. También puede estar ayudando a construir una respuesta para otro niño que todavía no conocemos.

Cada familia es un legado para una próxima generación.

Por eso, cuando hablamos de FAYUVI, no hablamos solamente de una aprobación. Hablamos de un camino construido durante muchos años por familias, pacientes, investigadores, instituciones, organizaciones, profesionales y compañías que, en diferentes momentos, hicieron parte de esta historia.

La aprobación abre una nueva etapa. Todavía quedan preguntas, procesos de acceso, decisiones regulatorias en cada país y mucho por aprender. Pero hoy existe una nueva posibilidad para una enfermedad que durante muchos años no tuvo una terapia aprobada que buscara modificar su curso.

Referencias documentales

1. FDA – FAYUVI, página oficial del producto. https://www.fda.gov/vaccines-blood-biologics/fayuvi

2. FDA – FDA Approves First Gene Therapy for Pediatric Patients with Sanfilippo Syndrome Type A, 17 septiembre 2026. https://www.fda.gov/news-events/press-announcements/fda-approves-first-gene-therapy-pediatric-patients-sanfilippo-syndrome-type

3. Nationwide Children's Hospital – Non-Invasive Method Delivers Genes to the Central Nervous System, 22 diciembre 2008. https://www.nationwidechildrens.org/newsroom/news-releases/2008/12/non-invasive-method-delivers-genes-to-the-central-nervous-system

4. FDA – Package Insert, FAYUVI, septiembre 2026. https://www.fda.gov/media/194920/download

5. Nationwide Children's Hospital – Researchers Receive NIH Grant for the Move Toward Clinical Trials Targeting MPS IIIB, 2011. https://www.nationwidechildrens.org/newsroom/news-releases/2011/05/nationwide-childrens-hospital-researchers-receive-nih-grant-for-the-move-toward-clinical-trials

6. Nationwide Children's Hospital – Family Foundations Fund Critical Study Necessary for Clinical Trials..., 7 mayo 2013. https://www.nationwidechildrens.org/newsroom/news-releases/2013/05/family-foundations-fund-critical-study-necessary-for-clinical-trials-and-enter-into-agreement-with

7. Abeona Therapeutics – Closes $750,000 in Seed Round..., 16 diciembre 2013. https://investors.abeonatherapeutics.com/news-events/press-releases/detail/119/abeona-therapeutics-closes-750000-in-seed-round-to-develop-therapies-for-children-suffering-from-rare-sanfilippo-diseases

8. Abeona/Nationwide – Global Genes Champions of Hope, 9 octubre 2013. https://investors.abeonatherapeutics.com/news-events/press-releases/detail/118/abeona-therapeutics-and-nationwide-childrens-hospital-receive-prestigious-global-genes-champions-of-hope-award-for-patient-advocacy

9. Abeona Therapeutics – Foundation-led $3.6M, 1 diciembre 2014. https://investors.abeonatherapeutics.com/news-events/press-releases/detail/121/abeona-therapeutics-raises-foundation-led-3-6m-to-develop-therapies-for-children-suffering-from-rare-sanfilippo-diseases

10. Abeona Therapeutics – $13.85M Grant from Leading Sanfilippo Syndrome Foundations, 2017. https://investors.abeonatherapeutics.com/press-releases/detail/102/abeona-announces-13-85m-grant-from-leading-sanfilippo

11. Abeona Therapeutics – First Patient in Phase 1/2 ABO-102, 17 mayo 2016. https://investors.abeonatherapeutics.com/news-events/press-releases/detail/30/abeona-therapeutics-doses-first-patient-in-phase-12-trial-with-abo-102-gene-therapy-for-patients-with-sanfilippo-syndrome-type-a-mps-iiia

12. SEC/Abeona – discontinuación de ABO-101 y evolución de ABO-102. https://www.sec.gov/Archives/edgar/data/318306/000149315223040323/form10-q.htm

13. SEC/Abeona – Form 8-K, licencia exclusiva mundial ABO-102, 16 mayo 2022. https://www.sec.gov/Archives/edgar/data/318306/000149315222014094/form8-k.htm

14. SEC – License Agreement Ultragenyx/Abeona, 16 mayo 2022. https://www.sec.gov/Archives/edgar/data/318306/000149315222021969/ex10-3.htm

15. FDA – Approval Letter FAYUVI, 17 septiembre 2026. https://www.fda.gov/media/194921/download

Nota editorial

Este artículo distingue deliberadamente entre hechos documentados, contexto científico y reflexión personal. Las fechas, cifras, nombres de estudios y alcance de la aprobación se apoyan en documentos institucionales o primarios. La voz en primera persona se utiliza solamente cuando expresa una reflexión desde la experiencia de un padre y dirigente de una organización de pacientes; no se utiliza para atribuir a la Fundación un papel que no le corresponde en el desarrollo científico o regulatorio.