



THE COALITION FOR HEMOPHILIA B

NOTICIAS DE FACTOR NINE

OTOÑO 2020

**MUJERES
PORTADORAS DE
HEMOFILIA - ¡NUEVO!**

**ADOLESCENTES DE B
INSPIRED**

**SIMPOSIO
2020**

VEA FOTOS DEL SIMPOSIO EN
HEMOB.ORG/PHOTO-MOSAIC

**ÚLTIMAS
ACTUALIZACIONES
SOBRE TRATAMIENTOS
Y LA INDUSTRIA**

GEN IX

30 YEAR ANNIVERSARY
THE COALITION FOR
HEMOFILIA 

NOTICIAS DE FACTOR NINE

CONTENIDO

- Simposio virtual: un gran éxito
- Programa Virtual de Liderazgo 2020 de Generation IX: Aprendiendo a abogar por nosotros y nuestras comunidades.
- La posición de poder más débil que uno puede tener
- Noticias de tratamientos
- ¡Unos recién casados muy especiales!
- Actualizaciones sobre la hemofilia
- ¡Nuevo grupo de Facebook!
- ¡Aparta la fecha!

SECCIÓN PARA LA MUJER

- Mujeres con hemofilia
- Hagamos de la autodefensa nuestra canción de lucha
- Ya no estás solo

SECCIÓN PARA ADOLESCENTES

- Los adolescentes que reciben su tratamiento regularmente tienen más diversión
- Alcanzando el máximo potencial a través de la dedicación y la disciplina
- Programa de Tutoría para Adolescentes de la Generation IX: Desde cero

MISIÓN

HACER LA CALIDAD DE VIDA EL PUNTO FOCAL DEL TRATAMIENTO DE LAS PERSONAS CON HEMOFILIA B Y SUS FAMILIAS, A TRAVÉS DE LA EDUCACIÓN, EL EMPODERAMIENTO, LA DEFENSA Y LA COOPERACIÓN





Mira tu fotografía tomada en nuestra cabina de fotos durante el Simposio 2020, las hemos convertido en el hermoso B Mosaic.

¡Vaya a hemob.org, haga clic en mosaico y busque sus fotos!

¡NUEVO GRUPO DE FACEBOOK!

COMUNIDAD HEMO B

CONECTAR, COMPROMETER & APOYAR



Grupo oficial de The Coalition for Hemophilia B

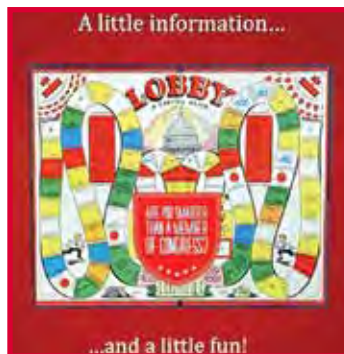
¡Únase a nuestro NUEVO grupo de Facebook! Es posible que ya conozca la PÁGINA de Facebook de The Coalition for Hemophilia B, pero ahora hemos creado el GRUPO Hemo B privado para brindar a las familias la oportunidad de conectarse, participar y apoyarse mutuamente. Lo animamos a compartir fotos de eventos especiales, celebrar fechas importantes y, lo que es más importante, construir relaciones genuinas. Por favor únase a nuestro GRUPO hoy mismo buscando “Hemo B Community” en Facebook.

B EMPOWERED B TOGETHER B AMAZING



SIMPOSIO VIRTUAL ¡UN GRAN ÉXITO!

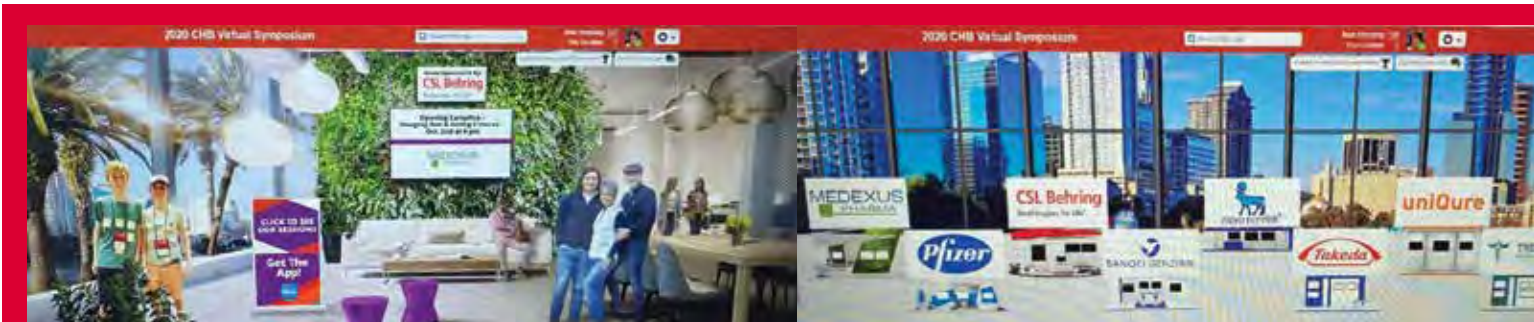
POR GLENN MONES



Durante los fines de semana del 2 al 4 y del 9 al 11 de octubre, casi 1000 miembros de la comunidad se conectaron por medio de computadoras, tabletas, y teléfonos móviles desde sus salas y sus mesas de comedor en todo el país (¡incluso algunos desde salas de urgencias y hospitales!) para el primer Simposio Virtual de The Coalition for Hemophilia B.

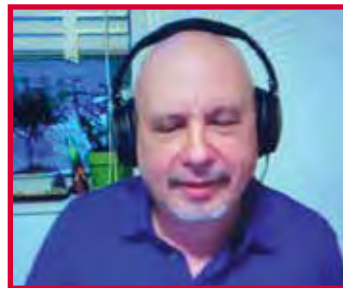
El evento fue creado cuando nuestro grupo directivo determinó que el Simposio en persona que originalmente se había planeado hacer en Orlando, no podía llevarse a cabo de manera segura durante el pico de la pandemia del COVID-19. Nosotros entendimos que necesitábamos poner la salud y el bienestar de la comunidad en primer lugar. Sin embargo, también reconocimos que había una gran necesidad para que nuestros miembros pudieran

conectarse, aprender, compartir, experiencias fortalecedoras y empoderarse. Nos dimos cuenta de que no solo teníamos que ofrecer una experiencia virtual, sino también que teníamos que hacer todo lo que estaba a nuestro alcance para replicar e incluso mejorar en casi todo aspecto, nuestros eventos en persona. Nuestro equipo central “regresó a la escuela” y aprendió nuevos métodos para poder conducir el Simposio virtual utilizando una gran cantidad de

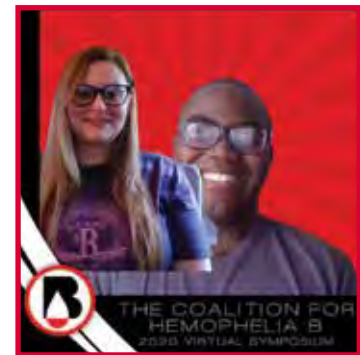




We received enough packages over the last few weeks from the pharma companies to fill 7 totally filled pallets. We would wrap them for storage and then put them on a rack to store until it was time to take out to our other warehouse where we would be packing them. Below shows the 50' line set up to pack boxes.



EMPOWERED TOGETHER AMAZING



prácticas eficaces, lo último en tecnología, y algunos de los mejores proveedores de servicios del mundo. Todos trabajaron incansablemente durante meses para crear una experiencia verdaderamente maravillosa para todos los participantes. Una de nuestras mayores prioridades era asegurarnos de que los participantes tuvieran muchas oportunidades para interactuar en una variedad de actividades de grupo. Eso significaba ofrecer sesiones donde la gente no se sintiera obligada a depender solo de las salas de chat para interactuar pero que también pudieran verse, oírse y hablar entre ellos. No fue un desafío fácil, ¡pero lo hicimos funcionar! Kim Phelan comentó: “Cuando vi cómo los miembros de la comunidad se saludaban unos a otros en la sala de encuentro y bienvenida, presencié lo felices que estaban, y comencé a llorar lágrimas de alegría”.

El programa incluyó una amplia variedad de sesiones con presentadores de todo el país y temas que fueron solicitados por todos ustedes, que son miembros de nuestra comunidad. Una de las sesiones más populares y atractivas fue Emerging Therapies (Terapias Emergentes). Nuestro panel exclusivo incluyó expertos médicos y científicos de cuatro empresas con productos en desarrollo. La sesión fue presentada hábilmente por el miembro de la junta directiva de la Coalition, el Dr. David Clark. El Dr. Clark también ofreció su popular sumario sobre la hemofilia B, brindándonos a todos una descripción completa de los avances en el tratamiento y una vista previa de “lo que viene en camino.” El Dr. Chris Walsh de Mount Sinai Hemophilia Treatment Center de la ciudad de Nueva York también brindó una excelente presentación sobre el estado actual y futuro de las terapias de tratamiento.

Una conferencia que tuvo mucha popularidad fue la que trató el uso terapéutico del cannabis para tratar el dolor, fue



FDA APPROVED MEDICATIONS

Preparing for your Meeting

- Prepare the poster, documentation
- Check your letter and other meeting materials
- List of study medications, where they are used, etc.
- List of your study's needs
- Prepare emergency contacts
- A local gastroenterologist (optional)



SIG-E-CAPS

- Single (single) treatment using the same or different drugs in one
- Extended: long-acting, allowing for once or twice a day
- Soft: highly moisture resistant, allowing for oral
- Energy: used in energy-related research
- Repetitive (repetitive): used in testing and in clinical research
- Appropriate: used in oral
- Performance: used in clinical research
- Clinical: used in clinical research

TWO WOMEN WITH MILD HA USED FVIII CONCENTRATE FOR HHS MANAGEMENT IN 3-CENTRE CHART REVIEW



Possible Accommodations

- Provide a sign-in sheet at the meeting
- Provide a sign-in sheet at the meeting
- Provide a sign-in sheet at the meeting
- Provide a sign-in sheet at the meeting
- Provide a sign-in sheet at the meeting
- Provide a sign-in sheet at the meeting
- Provide a sign-in sheet at the meeting
- Provide a sign-in sheet at the meeting

OCT 3 It's Your Story: Pen It! Prep It! Perform It!

2020: A YEAR LIKE NO OTHER

Things To Be Aware Of/Learn Continued...

- Maintain treatment logs. If you are infusing at home your HTC needs to be aware of:
 - How often you are having bleeds
 - Where the bleeds are occurring
 - If a target joint is developing
 - Changes in height and weight to assure the device is stable



OCT 3 Emerging Therapies for Hemophilia B

GENE THERAPY QUESTIONS

- Will it work? Is it a cure?
- Is it safe?
- Will I be eligible?
- Will I still have bleeds?
- If it doesn't work, can I be treated again?
- What about inhibitor patients?
- Will it last a lifetime?
- Will I still pass hemophilia to my kids?
- What about side effects?
- Will it really cost \$2 million?

Alabama Alaska Arizona
Arkansas California Colorado
Connecticut Delaware Florida Georgia
Hawaii Idaho Illinois
Indiana Iowa Kansas Kentucky
Louisiana Maine Maryland Massachusetts
Michigan Minnesota Missouri Montana
Nebraska Nevada New Hampshire
New Jersey New Mexico New York
North Carolina North Dakota Ohio
Oklahoma Oregon Pennsylvania
Rhode Island South Carolina
South Dakota Tennessee Texas
Utah Vermont Virginia Washington
West Virginia Wisconsin Wyoming



SUPPLEMENTAL SECURITY INCOME SSI

SSI is a "means tested program" for persons with limited income which makes payments to disabled persons (including children) who have limited income and resources

MEICAID IS THE SSI INSURANCE PROGRAM

Which of the following are ways kids and teens can get involved in advocacy even before turn 18

- By voting
- Volunteer to help an election
- Tell your personal representatives
- Volunteer to help as a poll worker



clot

IS IT DEPRESSION OR THE BLUES: UNDERSTANDING THE DIFFERENCE

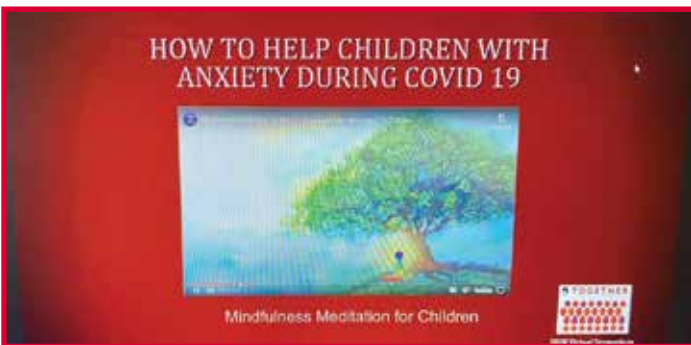
October 20, 2020 PRESENTED BY: Mina Nguyen, Driver, Ph.D., UIC, Associate Professor of Pediatrics





ofrecida por Ellen Kachalsky, quien reside en Detroit y tiene una maestría en Trabajo Social. Su presentación exploró las maneras en que se han utilizado los productos con base de cannabis a lo largo del tiempo y su situación legal actual en diferentes partes del país.

Varios patrocinadores de la industria ofrecieron sesiones que cubrieron temas médicos importantes. Estos incluyeron una charla sobre la prevención de hemorragias presentada por Tammuela Chrisentery- Singleton, MD de Tulane University, y patrocinada por CSL Behring. En otra sesión, patrocinada por Sanofi Genzyme, el Dr. Guy Young, director del Programa de Hemostasia y Trombosis en el Children's Hospital Los Ángeles, explicó la importancia de "mirar más allá de los niveles mínimos" al establecer un tratamiento de régimen para la hemofilia B.



WHAT IS ADVOCACY?

- It may sound mysterious – but it's really simple. It's just explaining what you really need to someone who has the ability to help you get it.
- Is telling your parents how much you need a new computer because it will help you with your schoolwork? You bet it is!
- In the hemophilia community, we advocate for the things we need to live long, healthy lives including better treatments and the insurance we need to pay for them.
- Elected officials are often in the position to have the greatest impact on these things. That's why they are frequently the target of our advocacy efforts.

I'M JUST A KID. WHAT CAN I DO?

- Understand that you are not just a kid and not just one person. You are part of a community, you have needs, you have right, you are not powerless, you have a voice, you have a story to tell, and you can use them to make a difference.
- Start by sharing your VOICE and YOUR STORY. What for you are the hardest parts about having hemophilia? What challenges have you or a member of your family faced in GETTING and KEEPING insurance? Share your story with your local chapter, share it with your national organizations, and share it with elected leaders and decision makers.
- Volunteer to be an advocate at the level you are comfortable with. This can include letter writing, making phone calls, using social media, educating others, and participating in statewide and national advocacy programs.
- You may not be able to vote yet, but that doesn't mean you can't be involved in the political process. Teens across the country are volunteering to be poll workers. Find out what your local and national candidates plan to do about healthcare. Volunteer to make phone calls for the group or candidates of your choice (with your parents' permission). Do whatever works for you...but do something.

El Simposio también contó con sesiones diseñadas para empoderar a los miembros de la comunidad introduciendo herramientas y habilidades para ayudarlos a que ellos mismos aboguen por ellos y sus familias. Algunos de los temas incluidos fueron: cómo usar el humor para enfrentar las dificultades de la vida, cómo manejar la depresión y otros desafíos de salud mental, abogar por la comunidad con nuestros representantes elegidos, maneras de acceder al seguro y programas de asistencia del gobierno y muchos temas más. Una sesión presentó la película Let's Talk (Hablemos), un "viaje inmersivo a través de la vida de cinco miembros de la comunidad de trastornos hemorrágicos de EE.UU. Ellos abren sus corazones y sus vidas para mostrar cómo podemos ganar fuerza a través de nuestras luchas, y que tal vez, después de todo, no somos tan diferentes". La película fue producida por Believe Limited, en asociación con *Mental Health Matters Too*.

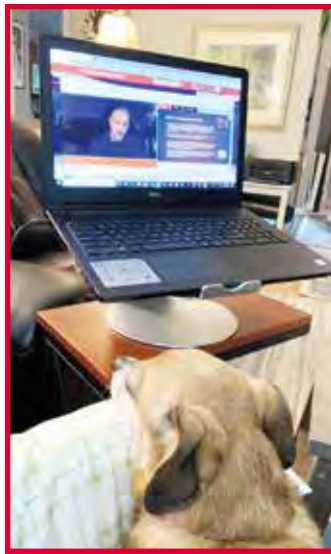


El Simposio Virtual tuvo algo para todos, ofreció una amplia selección de oportunidades para grupos específicos dentro de la comunidad y así tener la ocasión de reunirse, compartir ideas, experiencias y fortaleza. Se incluyeron sesiones para hombres, mujeres, niños, adolescentes y otros. Nuestra comunidad no vive solo de la educación, también hubieron muchas oportunidades para reír y tener un poco de diversión: nos conectamos, construimos casitas para pájaros, se leyeron cuentos infantiles y se presentaron espectáculos de magia, etc., ¡lo cual todos necesitábamos este año!

¡Nuestra última noche fue increíble! Vimos la actuación de la banda The Bleeders, participamos en juegos, disfrutamos de un show de talento y entretenimiento del comediante John Pizzi de "America's Got Talent".

Los comentarios que hemos recibido de muchos participantes han sido extraordinariamente positivos, entusiastas y gratificantes. "Estoy muy agradecida de haber podido asistir a este evento", dijo Lori, un miembro de la comunidad. "¡Estoy disfrutando cada minuto de esto!" ella añadió. Briana,





otra asistente, dijo: “Este es el MEJOR, y hasta ahora el simposio más real. ¡LO LOGRARON!” Matt, un miembro reciente de nuestra familia de hemofilia B dijo: “Soy nuevo en la Coalition y sigo preguntándome cómo es que nunca había oído hablar de ellos antes”. Matt agregó que está “realmente impresionado por el liderazgo, las actividades, las conferencias y de cómo se hace mucho bien de una manera generosa”.

The Coalition for Hemophilia B agradece a los patrocinadores corporativos por haber hecho posible este evento tan

especial. Estos incluyen a CSL Behring, Medexus, y Pfizer (Nivel Platino), Novo Nordisk y Sanofi Genzyme (Nivel Oro), y Takeda, Tremeau y UniQure (Nivel Plata). Nosotros también queremos agradecer a todos los expositores, conferenciantes, facilitadores, y por supuesto, ¡a todas las familias e individuos que participaron!

En 2021, planeamos celebrar

el simposio en persona mientras mantendremos algunos componentes virtuales para aquellos que no puedan asistir en persona. Mientras tanto, tenemos una gama de programas virtuales planificados, incluyendo nuestras populares “Reuniones familiares en el camino”. Visite nuestro sitio web (www.hemob.org) y las redes sociales para conocer las últimas noticias y actualizaciones. ¡Esperamos volver a verlos pronto!

The Coalition for Hemophilia B expresa su profundo agradecimiento a nuestros patrocinadores por su financiación y participación en nuestro Simposio Virtual 2020. Este evento especial no hubiera sido posible sin su generoso apoyo.

NIVEL PLATINO



NIVEL ORO



NIVEL PLATA



Kristin Jean Shelton
My kids doing the meditation





PROTECCIÓN DE SANGRADO DURADERA PARA SU HÉROE INTERIOR

— LA ÚNICA TERAPIA PARA EL FACTOR IX DE SEMIVIDA EXTENDIDA QUE FUNCIONA —

0 SANGRADOS
ESPONTÁNEOS*

Ya sea que se administren dosis cada 7 o 14 días en los ensayos clínicos

MÁXIMO
DE
14 DÍAS DE
ADMINISTRACIÓN
DE DOSIS†
APROBADO POR LA FDA

Cronogramas de administración de dosis que se adaptan a su estilo de vida

20% DE CONCENTRACIONES
MÍNIMAS
EN EQUILIBRIO
ESTACIONARIO
CON USO PROFILÁCTICO DE 7 DÍAS‡

Concentraciones altas y sostenidas de FIX en equilibrio estacionario

*Mediana de la tasa anualizada de sangrado espontáneo de cero cuando se administran dosis cada 7 o 14 días en ensayos clínicos.

†Una vez que estén bien controladas (1 mes sin sangrado espontáneo o sin requerir de ajustes en la dosis en una dosis semanal de ≤ 40 UI/kg), las personas de 12 años y más pueden realizar la transición a la administración de dosis cada 14 días.

‡La dosis promedio para las personas que recibieron profilaxis cada 7 días fue de 37 UI/kg y cada 14 días fue de 73 UI/kg.

§Evaluación de mercado de FIX y hemofilia. Investigación de mercado de terceros.

¿Es momento de un cambio?

Obtenga más información en IDELVION.com



Información de Seguridad Importante

IDELVION se usa para controlar y prevenir episodios de hemorragia en personas con hemofilia B. Su médico también podría administrarle IDELVION antes de los procedimientos quirúrgicos. Cuando se usa regularmente como profilaxis, IDELVION puede reducir la cantidad de episodios de hemorragia.

IDELVION se administra por inyección intravenosa en el torrente sanguíneo, y se puede autoadministrar o ser administrado por un cuidador. No inyecte IDELVION sin recibir capacitación y aprobación por parte de su proveedor de atención médica o del centro de tratamiento de hemofilia.

Informe a su proveedor de atención médica sobre cualquier afección que tenga, incluidas alergias y embarazo, así como todos los medicamentos que está tomando. No use IDELVION

si sabe que es alérgico a alguno de sus componentes, incluidas las proteínas de hámster. Informe a su médico si tuvo previamente una reacción alérgica a algún producto de FIX.

Consulte la Información de Seguridad Importante adicional y el breve resumen de información de prescripción en la página contigua, y la información de prescripción completa que incluye la información del producto para el paciente en IDELVION.com.

Se recomienda que informe los efectos secundarios negativos de los fármacos recetados a la Administración de Alimentos y Medicamentos (Food and Drug Administration, FDA). Visite www.fda.gov/medwatch o llame al **1-800-FDA-1088**.

IDELVION es fabricado por CSL Behring GmbH y distribuido por CSL Behring LLC. IDELVION® es una marca comercial registrada de CSL Behring Lengnau AG. Biotherapies for Life® es una marca comercial registrada de CSL Behring LLC.

©2019 CSL Behring LLC 1020 First Avenue, PO Box 61501, King of Prussia, PA 19406-0901 EE. UU. www.CSLBehring.com www.IDELVION.com IDL-0354-AUG19

Biotherapies for Life® **CSL Behring**

Información de Seguridad Importante (continuar)

Interrumpa el tratamiento y comuníquese de inmediato con su proveedor de atención médica si observa signos de una reacción alérgica, incluido sarpullido o urticaria, picazón, opresión en el pecho o la garganta, dificultad para respirar, vahídos, mareos, náuseas o una disminución de la presión arterial.

El cuerpo puede producir anticuerpos, llamados inhibidores, contra el factor IX, que podrían evitar que IDELVION actúe de forma adecuada. Es posible que se le deban realizar análisis de vez en cuando para la detección de inhibidores. IDELVION también podría aumentar el riesgo de coágulos de sangre

anormales en su cuerpo, especialmente si tiene factores de riesgo. Llame a su proveedor de atención médica si tiene dolor en el pecho, dificultad para respirar, o sensibilidad o hinchazón en las piernas.

En los ensayos clínicos para IDELVION, el dolor de cabeza fue el único efecto secundario que se produjo en más del 1 % de los pacientes (1.8 %), pero no es el único efecto secundario posible. Informe a su proveedor de atención médica sobre cualquier efecto secundario que le moleste o que no desaparezca, o si no puede controlar la hemorragia con IDELVION.

IDELVION®, factor IX de coagulación (recombinante), proteína de fusión de albúmina
Aprobación inicial en EE. UU.: 2016

RESUMEN BREVE DE LA INFORMACIÓN DE PRESCRIPCIÓN

Estos aspectos destacados no incluyen toda la información necesaria para usar IDELVION de manera segura y efectiva. Consulte la información de prescripción de IDELVION, que tiene una sección con información dirigida específicamente a los pacientes.

¿Qué es IDELVION?

IDELVION es un medicamento inyectable que se usa para reemplazar el factor IX de coagulación ausente o insuficiente en personas con hemofilia B. La hemofilia B, también llamada deficiencia congénita de factor IX o enfermedad de Navidad, es un trastorno hemorrágico hereditario que evita que la sangre se coagule normalmente.

IDELVION se usa para controlar y evitar episodios de hemorragia. Su proveedor de atención médica puede administrarle IDELVION cuando se someta a una cirugía. IDELVION puede reducir la cantidad de episodios de hemorragia cuando se usa regularmente (profilaxis).

¿Quiénes no deben usar IDELVION?

No debe usar IDELVION si tiene reacciones de hipersensibilidad potencialmente mortales a IDELVION o si es alérgico a lo siguiente:

- proteínas de hámster
- algún componente de IDELVION

Informe a su proveedor de atención médica si tuvo una reacción alérgica a algún producto de factor IX antes de usar IDELVION.

¿Qué debo informar a mi proveedor de atención médica antes de usar IDELVION?

Analice lo siguiente con su proveedor de atención médica:

- Su salud general, incluida cualquier afección médica que tenga o haya tenido, incluidos embarazos, y cualquier problema médico que esté teniendo
- Cualquier medicamento que esté tomando, recetado y no recetado, incluidas vitaminas, suplementos o remedios a base de hierbas
- Alergias que tenga, incluidas alergias a proteínas de hámster
- Inhibidores conocidos al factor IX que haya experimentado o que le hayan dicho que tiene (porque IDELVION podría no funcionar para usted)

¿Qué debo conocer sobre la administración de IDELVION?

- IDELVION se administra por vía intravenosa, directamente en el torrente sanguíneo.
- IDELVION se puede autoadministrar o ser administrado por un cuidador con capacitación y aprobación por parte de su proveedor de atención médica o del centro de tratamiento de hemofilia. (Para obtener instrucciones sobre cómo reconstituir y administrar IDELVION, consulte las Instrucciones de uso en la sección del prospecto para pacientes aprobado por la FDA de la información de prescripción completa).
- Su proveedor de atención médica le informará sobre la cantidad de IDELVION que debe usar en función de su peso, la gravedad de su hemofilia B, su edad y otros factores. Llame a su proveedor de atención médica de inmediato si la hemorragia no se detiene después de recibir IDELVION.
- Es posible que sea necesario realizar análisis de sangre después de iniciar el tratamiento con IDELVION para asegurarse de que el nivel de factor IX en sangre es lo suficientemente alto como para coagular adecuadamente la sangre.

¿Cuáles son los posibles efectos secundarios de IDELVION?

Se pueden producir reacciones alérgicas con IDELVION. Llame de inmediato a su proveedor de atención médica e interrumpa el tratamiento si tiene sarpullido o urticaria, picazón, opresión en el pecho o la garganta, dificultad para respirar, vahídos, mareos, náuseas o una disminución de la presión arterial.

El cuerpo puede producir anticuerpos, llamados inhibidores, contra el factor IX, que podrían evitar que IDELVION actúe de forma adecuada. Es posible que su proveedor de atención médica deba analizarle la sangre de vez en cuando para la detección de inhibidores.

IDELVION podría aumentar el riesgo la formación de coágulos de sangre anormales en el cuerpo, especialmente si tiene factores de riesgo de estos coágulos. Llame a su proveedor de atención médica si experimenta dolor en el pecho, dificultad para respirar, o sensibilidad o hinchazón en las piernas mientras recibe tratamiento con IDELVION.

Un efecto secundario frecuente de IDELVION es el dolor de cabeza. Este no es el único efecto secundario posible. Informe a su proveedor de atención médica sobre cualquier efecto secundario que le moleste o que no desaparezca.

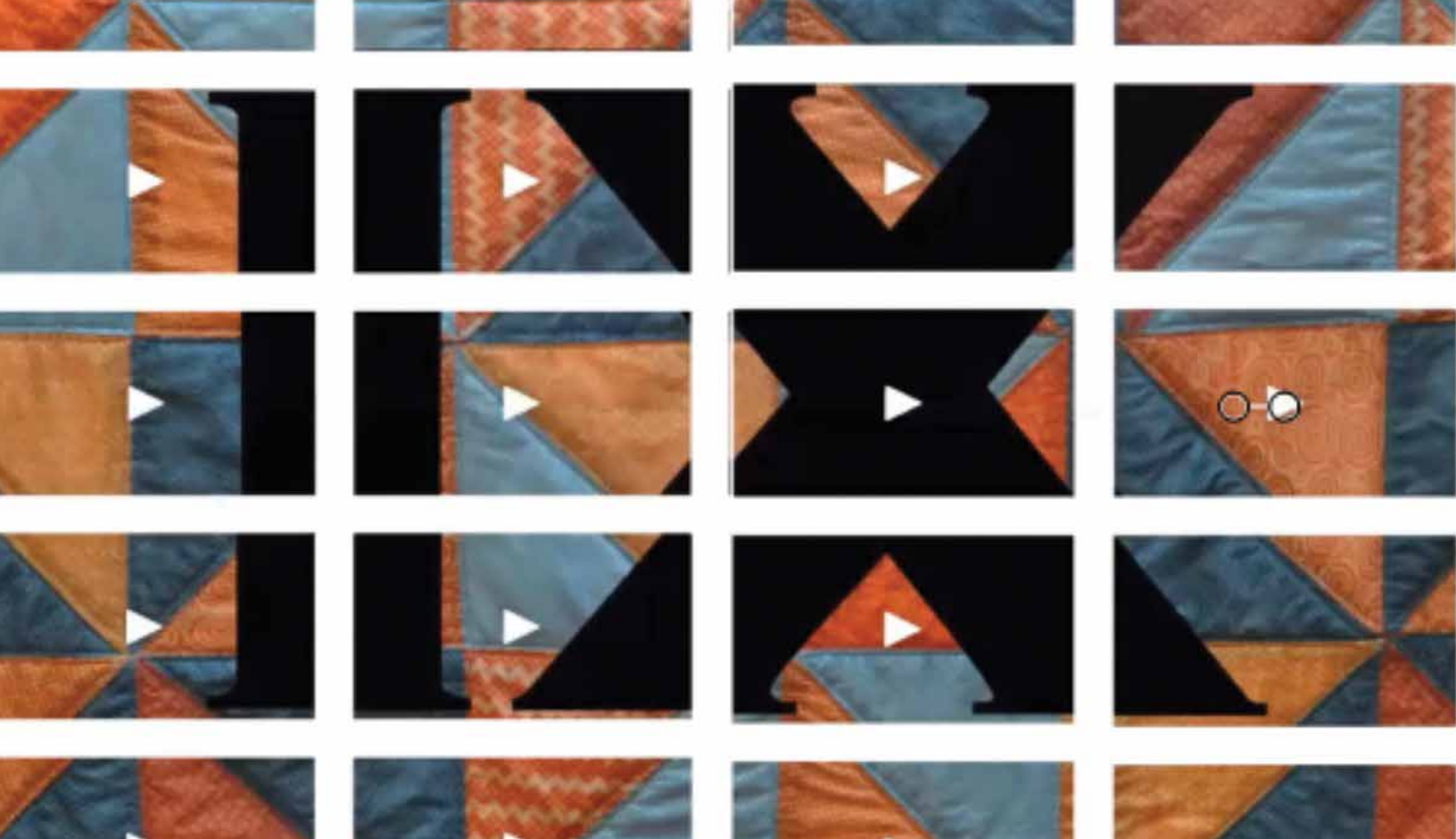
Consulte la información de prescripción completa, incluido el prospecto para pacientes aprobado por la FDA.

Basado en la revisión de mayo de 2018

IDELVION es fabricado por CSL Behring GmbH y distribuido por CSL Behring LLC. IDELVION® es una marca comercial registrada de CSL Behring Lengnau AG. Biotherapies for Life® es una marca comercial registrada de CSL Behring LLC.

©2019 CSL Behring LLC 1020 First Avenue, PO Box 61501, King of Prussia, PA 19406-0901 EE. UU.
www.CSLBehring.com www.IDELVION.com IDL-0354-AUG19


Factor IX de coagulación (recombinante), proteína de fusión de albúmina



Durante tres semanas consecutivas en septiembre, miembros adultos de la comunidad de todo el país se reunieron en línea todos los martes y jueves para llevar a cabo el primer Programa Virtual de Liderazgo de Genetation IX Project. Durante seis noches, los participantes aprendieron y practicaron habilidades y técnicas, a través de una variedad de experiencias interactivas, con el fin de convertirse en mejores defensores de sus propias necesidades y de las de nuestra comunidad en general.

APRENDIENDO A ABOGAR POR NOSOTROS Y NUESTRAS COMUNIDADES: PROGRAMA VIRTUAL DE LIDERAZGO 2020 DE GENERATION IX PROJECT

POR GLENN MONES



El evento fue presentado en cooperación con GutMonkey, una empresa con la que hemos trabajado durante muchos años, la cual se especializa en aprendizaje experiencial. El programa fue posible gracias al generoso apoyo de Medexus Pharma. En años anteriores, este programa se había llevado a cabo en persona en una variedad de entornos. Este año, el programa se transformó en un programa totalmente virtual debido a las limitaciones impuestas a los viajes para eventos en persona debido a la pandemia de COVID-19. Recrear la intimidad de los programas anteriores presentó grandes retos. Sin embargo, a través de sesiones interactivas creativas y la estrategia de usar grupos pequeños, los participantes disfrutaron de una experiencia verdaderamente positiva y única.

A lo largo del programa, se les fue dando a los participantes una variedad de tareas que sucesivamente se hacían más complejas. Debían completar estas actividades individualmente y en grupos, y estaban diseñadas para fomentar la creatividad, la solución de problemas, la cooperación y la conexión grupal. Por ejemplo, durante la primera sesión, los asistentes se separaron en equipos con el sorprendente objetivo de hacer ¡palomitas de maíz! Aunque el “producto terminado” proporcionó una sabrosa merienda, la cual todos disfrutaron, la principal idea era descubrir cómo trabajar juntos para producir el mejor resultado. Durante las siguientes sesiones, los participantes crearon logotipos gráficos individuales para representar una meta de defensa personal o una experiencia. Estos logos fueron transformados en hermosos diseños de punto de cruz.

Finalmente, cada asistente creó una mini-película donde presentó el logo y explicó el significado detrás de él. De esta manera, todos aprendieron a usar múltiples técnicas y otros medios de comunicación para expresar ideas y transmitir las a los demás. Las mismas herramientas se pueden aplicar a una amplia variedad de situaciones reales, ya sea que uno esté abogando en una escuela, una compañía de seguros o incluso con un miembro del Congreso.

Durante otra sesión, todos participaron en una actividad en vivo llamada “búsqueda del tesoro” donde se utilizaron mapas y pistas. Los miembros del equipo de GutMonkey sirvieron como “suplentes” quienes recibían instrucciones de los participantes, los cuales podían ver su progreso en tiempo real.

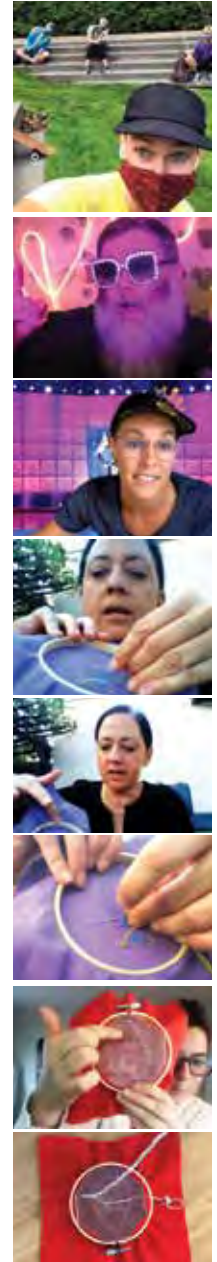
Las reacciones de los participantes han sido de mucho entusiasmo. Una de las asistentes, Lori, dijo “Me encantó el programa. Aunque era virtual, lo encontré entretenido.

¡Me encantaron las actividades! Sobre todo, me encantaba pasar tiempo con mis hermanos y hermanas con hemofilia hablando de negocios. Esto me ayudó a pensar en formas nuevas y creativas para centrar mis esfuerzos de activismo dentro de nuestra nueva normalidad”. Jeron dijo: “Me gusta mucho la forma en que todos hicimos nuevos amigos y recuerdos que se quedarán con nosotros por siempre. Nos unimos como una familia”. Otro participante más dijo: “He asistido a diferentes reuniones virtuales, capacitaciones y sesiones, pero esta fue una muy interesante y animadora. Agradezco todo el esfuerzo, la energía, el cuidado, y el amor que se puso en organizar tan increíbles sesiones virtuales. Aunque estoy seguro de que todos desearían reunirse en persona, estas actividades fueron muy bienvenidas y fueron un descanso a la forma actual de vida con el COVID”.

El Generación IX Project de la Coalition es el único programa nacional para personas con hemofilia B. Además del activismo, el proyecto también presenta programas que se centran en el liderazgo y la tutoría, los cuales se realizan durante todo el año. Agradecemos a GutMonkey, nuestro socio en este programa, y a Medexus Pharma, el único patrocinador del Generation IX Project. El apoyo de Medexus nos permite ofrecer estos importantes programas sin costo para los participantes. Los espacios son limitados, por lo que todos los interesados en asistir a un programa deben solicitarlo por adelantado.

Si desea obtener más información sobre Generation IX, visite www.hemob.org/programs-1/generation-ix-project en nuestro sitio web. Nos encantaría verte en un evento futuro.

¡Gracias a nuestro generoso patrocinador por este programa tan importante!



LA POSICIÓN DE PODER MÁS DÉBIL QUE UNO PUEDE TENER

VISTA CON TARA Y ANDY SMITH
POR RENAE BAKER

Si ha participado en el nuevo programa de música BEATS de la Coalition, habrá podido ver a Adam Smith compartiendo su estudio de grabación casero en Nashville, Tennessee. En el programa inaugural en julio del 2019, conocí Adam, su esposa Tara y sus dos hijos pequeños, Nova y Arlo. Arlo tiene ahora cuatro años y tiene hemofilia B grave.

Entrevisté a Adam y a Tara en la plataforma de Zoom para conocer mejor cómo ha sido su trayectoria por la vida hasta ahora. Tara comienza su historia tres o cuatro meses después del nacimiento de Arlo.



TARA Empezamos a notar pequeños moretones en Arlo en lugares donde usualmente lo agarrábamos.

No tenían antecedentes familiares, por lo que los trastornos hemorrágicos no estaban en su radar. Alrededor de los 5 meses de edad, Arlo comenzó a tener hematomas realmente grandes que no tenían explicación.

TARA Nuestro pediatra descartó la situación. Incluso hizo pruebas de laboratorios y nos dijo que Arlo no tenía hemofilia. Así que estuvimos pendientes durante un tiempo. Cuando volvimos para su cita de 6 meses, tenía moretones aún más grandes, y le dije a la pediatra que esto no me parecía normal, así que nos envié a Vanderbilt para realizar pruebas.

El 22 de febrero de 2017 es una fecha que está siempre presente en las mentes de Tara y Adam. En esta fecha recibieron el diagnóstico de Arlo: hemofilia B severa. El diagnóstico los sorprendió. Se sintieron completamente desinformados y asustados.

ADAM El médico nos llamó y dijo: "Esto es lo que él tiene. ¡Te veo en dos semanas!" Fue completamente inaceptable que tuviéramos que esperar 2 semanas más después del diagnóstico de Arlo.

TARA ¡Esto fue horrible. Deberían habernos llamado al día siguiente!

Tara y Adam tuvieron que considerar cómo decírselo a sus familias. Después de difundir la alegre noticia del nacimiento de su grande y saludable bebé, dudaban en darles esta difícil noticia. Durante esas dos semanas de limbo sin el consejo de un médico para ayudarlos, Tara publicó el diagnóstico

de Arlo en un grupo de madres de Facebook del centro de maternidad donde había dado a luz a Arlo.

TARA Sentí que era un lugar seguro para hablar de ello. Les dije 'que acabábamos de descubrir esto y que no sabíamos mucho al respecto'.

ADAM Sí, estuvimos sumergidos en Google buscando de todo. Nosotros realmente no teníamos ni idea. ¿Va a ser capaz de caminar? ¿Hay alguien en Internet que está pasando por esto y puede darnos alguna perspectiva?

El aluvión de información que encontraron al azar, iba desde la historia del trastorno hemorrágico, a artículos obsoletos y sugerencias de equipo de protección como cascos y rodilleras, fueron dos semanas muy angustiosas. Felizmente, alguien contestó del grupo de madres de Facebook al final de



la primera semana. Un miembro conocía a alguien que tenía un hijo de ocho años con hemofilia. Ella los puso en contacto, y ellos tuvieron una larga conversación durante la cual esta persona les explicó todas las “actividades normales” su hijo sería capaz de hacer a pesar de su hemofilia. Esta información ayudo mucho a apaciguar los temores de Tara y Adam.

TARA Fue una gran ayuda poder hablar con alguien desde un principio. ¡Alguien que nos dijera que todo saldría bien!

Este nuevo amigo resultó estar muy conectado con la comunidad de trastornos hemorrágicos en Tennessee y fue fundamental para ayudar a Tara, Adam y también a sus hijos.

TARA Hemos tenido la suerte de involucrarnos de lleno en la comunidad en tan solo tres meses de habernos enterado de la existencia de la hemofilia en nuestra familia.

Tara recomienda mucho que las personas se involucren activamente. “Antes de conocer a The Coalition for Hemophilia B puede ser muy difícil”. Tara se enteró de The Coalition for Hemophilia B en Facebook, visitó su sitio de internet, y se registró para obtener más información.

TARA ¡Son realmente buenos! Son la mejor organización cuando se trata de estar en contacto con la gente y suministrar información.

Parte de esta información, señaló Tara y Adam la encuentran en el Simposio Anual de la Coalition, ellos se sienten agradecidos que pudieron asistir durante el primer año del diagnóstico de Arlo.

TARA ¡Hemos hecho muy buenos amigos en estos eventos!

ADAM A veces te encuentras en uno de estos eventos y de repente, tienes una conversación que te hace sentir: “¡Oh, lo entiendes! ¡Eres la única persona con la que he hablado durante todo el pasado año quien entiende aunque sea un poquito lo que he estado pasando!” ¡No subestimemos esos pequeños momentos de conexión!

TARA ¡Sí! ¡Química instantánea! Te encuentras con personas con las que te sientes como: ¡Ah no tengo que empezar desde el principio a explicar lo que es!



Tuvimos tantas conversaciones con la gente los primeros meses después del diagnóstico y todas eran exactamente iguales. Otras personas siempre estaban tratando de encontrar algo positivo en todo esto. Lo explicaríamos y ellos preguntaban: “Entonces, ¿hay diferentes niveles de gravedad?” Realmente se podía ver que tenían esperanza...

ADAM ...que los tranquilizábamos.

TARA ...ellos decían: ‘Oh, sí. No es tan malo’. Pero contestábamos: ‘Sí, es el más severo’ y ellos preguntaban si desaparecería con el tiempo. ‘No es para siempre’. Es tan agotador. Sentíamos que nosotros lo habíamos procesado rápidamente, nos adaptamos y lo aceptamos, pero era más difícil conseguir que todos los demás a nuestro alrededor se pudieran sentir cómodos, y nos sentimos responsables de que ellos también se sintieran bien.

ADAM Ellos se sentían mal por nosotros. Querían comprender qué hacer para ayudarnos.

Tara y Adam trabajaban en unión, no solo para manejar esta situación familiar y poder identificarse y prosperar con el manejo de este trastorno hemorrágico, sino que también trataban de manejar las reacciones de las otras personas fuera de la comunidad de la hemofilia con delicadeza y comprensión.

ADAM Vivimos en una pecera. La gente te observa. Te miran para ver cómo manejas la situación. Sin saberlo, podrías inspirar a otras personas para que tomen la iniciativa. La posición de poder más débil

que tú puedes tener es la vulnerabilidad.

Parece realmente poético, pero Adam y Tara están aprendiendo que hay poder en su vulnerabilidad - poder para ayudar otros.

ADAM Es gracioso, podemos ayudar a la gente a procesarlo. Nosotros realmente podemos ayudarlos mucho. Observamos cómo se hace un clic en sus mentes y dicen: '¡Oye! ¡Estos locos pueden estar realmente bien con esta situación tan intensa!'

Tara y Adam reflexionan sobre la vulnerabilidad de otras personas que se sienten impotentes ante la situación y las circunstancias de su familia.

TARA Tenemos que lidiar con esto todos los días así que nos mantenemos alegres y decimos: ¡está bien! ¿Qué necesitamos hacer hoy?

ADAM Es gracioso observar a otras personas en una situación tan vulnerable, ver lo manejable que puede ser.

Conversamos sobre cómo esto se aplica al nuevo Covid-19.

ADAM Para las personas de la comunidad con hemofilia, es simplemente otra cosa más. Toda la comunidad siempre ha lidiado con algo sobre lo que no tienen voz.

TARA Hemos aprendido de forma difícil.

Adam y Tara han descubierto que cuando se presenta un nuevo desafío, como el coronavirus, esto puede desencadenar viejas emociones. Ellos pensaban que habían dominado sus emociones con respecto al diagnóstico, pero todavía las tienen a flor de piel.

ADAM Hemos perdido la fe en la seguridad de la probabilidad. No hay consuelo allí. A veces escucho a personas hablar frívolamente sobre el seguro médico y decir: "Yo nunca lo uso". Esto me impacta. Un día no necesitas el seguro médico y al día siguiente la vida de tu hijo depende de ello. Solíamos sentir orgullo al demostrar esa actitud, pero todo cambió en un instante.

TARA Hemos ganado perspectiva. Estamos agradecidos por eso. Nos sentimos honrados de poder experimentarlo y tener una comunidad que nos entiende.

ADAM Tenemos que recordarnos que no todo el mundo nos va

a entender, así que tenemos la perspectiva de no esperar la respuesta que deseáramos que nos dieran. No podemos culpar a las personas por no entenderlo.

TARA Esta situación nos brinda oportunidades de ayudar a otras personas a entender y nos permite dar un buen ejemplo. COVID-19 se ha convertido en algo fundamental en la vida de la gente. Entendemos esto por la hemofilia B, es como una luz de esperanza poder ser de ayuda para otros. Me conmueve e inspira su actitud. Los veo como embajadores o ángeles, pero ellos son muy humildes sobre el papel que juegan en ayudar a otros a atravesar por circunstancias extremas. No queremos sonar como sabelotodo o como si esto fuera nuestra misión. Es más como una sutil infusión de sabiduría recién descubierta.

ADAM Simplemente, ¡estamos aquí!

¡Seguro que están aquí! Después de haber asistido a su primer simposio, Tara se enteró que la Coalition iba a crear el programa de música The Beats. Ella se contactó con la Coalition porque ellos viven en Nashville, también conocida como la Ciudad Musical de los EE. UU. (Music City, USA), y el programa se iba a llevar a cabo en esta ciudad. Resulta que Adam, trabaja en la industria de la música, él es productor, compositor y toca muchos instrumentos musicales, y trabaja desde el estudio de su casa llamado *The Robot Factory*.

ADAM Las personas vienen a mí con canciones preparadas o a veces necesitan ayuda para terminarlas con una grabación, producción o mezcla. ¡Tengo la oportunidad de hacer lo que amo!

Para el primer programa de Beats en el 2019, Adam recibió a miembros de la Coalition en su casa y les dio un recorrido por su estudio, lo que resultó ser un paseo muy popular. En



octubre del año 2020, el programa musical The Beats se llevó a cabo virtualmente a través de Zoom debido al coronavirus. Se llamó The mini Beats. Adam dio una charla sobre su estudio de grabación y su trabajo. Participó en un panel de debate sobre el poder curativo de la música. También creó pistas de música para los vocalistas y otras personas, las cuales iban a ser utilizadas en la grabación final de las actuaciones y presentadas en una fecha posterior. Adam siente que el programa The Beats es una gran forma de interactuar. Él cree que una de las necesidades más grandes en la comunidad es poder reunirse y apoyarse entre sí.

ADAM ¡Esto es lo real! Arlo no tiene un inhibidor, pero me encanta ir a los campamentos familiares para personas sin inhibidores y disfrutar de la música.

Tara y Adam sienten por The Coalition for Hemophilia B el más alto aprecio y están felices de contribuir.

TARA La Coalition ha sido la organización más solidaria de todas. Te contactan si saben de alguna necesidad, incluso si aún no hemos buscado ayuda.

ADAM El agradecimiento ni siquiera comienza a cubrir el saber que hay gente así.

TARA Kim (Phelan) despliega una gran compasión. Es como un familiar.

ADAM Estas personas no quieren nada a cambio excepto que seas feliz. Por lo general todo en la vida es una transacción. Pero aquí no.

TARA Tal vez sea así porque solo trabajan para la comunidad de la hemofilia B, pero las personas involucradas son muy especiales.

ADAM En muchos sentidos, estamos en una posición vulnerable, pero con la Coalition, no nos sentimos como víctimas.

En el primer aniversario del diagnóstico de Arlo, Tara comenzó una tienda en Etsy llamada *Arlo and Marie Designs* que vende camisetas, accesorios y joyería.

TARA Había estado buscando en el Internet objetos que generaran conciencia.

Encontró algunos, pero los mensajes parecían demasiado "llamativos" para su estilo, por lo que creó una línea de productos con imágenes sutiles pero de apoyo, como un collar de barra con el número romano IX y un corazón en él, y la colección "BRAVE", la cual incluye un osito de peluche que Arlo siempre tiene al lado durante las infusiones.

Para ver su sitio, vaya a www.etsy.com/shop/arloandmariedesigns o google "Hemophilia BRAVE".



TARA Fue creado principalmente para mi familia, pero luego comencé recibir órdenes de otras personas. Les preguntaba cómo habían encontrado mi tienda, ¡y esto se convirtió en otra manera de hacer contacto con la comunidad!

Debido a que la gente ha encontrado su tienda y ha visto el apoyo y el estímulo que ofrecen sus productos a la comunidad con trastornos sanguíneos, se les ha pedido a Tara y Adam que hablen en conferencias y cuenten su historia.

ADAM Fue como, '¡Guau! ¡Estábamos en los asientos escuchando y ahora vamos a hacer una presentación nosotros!

¿El mejor consejo que recibieron?

ADAM A veces la gente te va a ofrecer ayuda. Solo acéptala.

TARA La ayuda está ahí para ti. Después de lidiar con la enfermedad de un hijo por casi una vida, te ganas esa ayuda por tan solo existir.

Arlo está muy bien, informan sus padres. "Está aprendiendo algunas cosas que puede hacer para superar los momentos difíciles. Hace poco aprendió a silbar, así que lo hace antes de que le inyecten su catéter. Nova anima mucho a su hermano pequeño, se sienta junto a él cuando está recibiendo su infusión de factor.

TARA El otro día, Arlo tenía un fuerte dolor en la rodilla y Nova le dijo: "Ojalá tuviera hemofilia, para ser yo la que sienta el dolor".

ADAM "Los niños adquieren empatía desde muy pequeños".

mujeres con hemofilia

PRESENTANDO
la nueva
SECCIÓN

ESTAMOS *juntos* EN ESTO

ARTÍCULOS PARA APOYAR, EDUCAR,
Y EMPODERAR

Mujeres Con Hemofilia

POR DR. DAVID CLARK

Muchos médicos dirían que este título no tiene ningún sentido – las mujeres no contraen hemofilia. Hoy sabemos que las mujeres pueden tener hemofilia y, de hecho, el número de mujeres con hemofilia es significativo. Desafortunadamente, esta “noticia” no ha llegado a muchos médicos, especialmente aquellos que no se especializan en el tratamiento de la hemofilia. Esto es a pesar del hecho de que la literatura médica ha contenido informes de portadoras de hemofilia con deficiencias del factor VIII o IX y problemas de sangrado desde la década de 1950. Debido a que la idea de que las mujeres no contraen hemofilia estaba tan arraigada, los primeros investigadores intentaron imaginar todo tipo de explicaciones para estos informes. La genética parecía tan simple que tenía que haber una razón alternativa. Ahora sabemos que la genética es en realidad mucho más compleja, y es obvio que las mujeres pueden y tienen hemofilia. El resto de este artículo se centrará en la hemofilia B, pero la situación es muy similar para hemofilia A.

La falta de reconocimiento de una condición obvia puede hacer difícil que se tome en serio la enfermedad de las mujeres con hemofilia. Este no es un problema menor. Se ha estimado que hay hasta cinco veces más portadoras que hombres con hemofilia. Otra estimación es que al menos un

tercio de las portadoras tienen niveles de factor por debajo del rango normal. Aunque no todas tienen problemas de sangrado, un número significativo de ellas si lo tienen. Hoy día, más y más centros de tratamiento de hemofilia (HTC) están dando tratamiento a portadoras. Aun así, todavía existe una falta general de información sobre tendencias hemorrágicas y opciones de tratamiento para mujeres.

Las portadoras tienen un gen del factor IX defectuoso en uno de sus cromosomas X, que pueden transmitir a su descendencia. Todas las hijas de un hombre con hemofilia son portadoras, a veces denominadas portadores obligados. En promedio, la mitad de las hijas de una mujer portadora también serán portadoras y la mitad de sus hijos tendrán hemofilia. Las hijas portadoras podrían tener o no tener hemofilia. Depende de otras cosas, la mayoría de las cuales aún no se entienden.

Los cromosomas son estructuras en el núcleo de una célula que contienen los genes. Excepto por algunos tipos especializados de células, cada célula del cuerpo humano tiene 46 cromosomas que juntos contienen una copia de todos los genes del cuerpo. Esta colección de todos los genes del cuerpo se





conoce como genoma. Dos de los cromosomas son los cromosomas X e Y, que determinan el sexo de una persona. El cromosoma X tiene forma de X y la Y de Y. Los hombres tienen una X y un cromosoma Y, y las mujeres tienen dos cromosomas X. Los hombres heredan el cromosoma X de su madre y su cromosoma Y de su padre. Las mujeres heredan un X de cada uno. El gen del factor IX se encuentra en la parte inferior del brazo largo del cromosoma X, el que le falta al cromosoma Y. Por lo tanto, los hombres solo tienen un gen del factor IX, pero las mujeres tienen dos, uno en cada cromosoma X.

Dado que las mujeres tienen dos cromosomas X, las portadoras generalmente tienen un segundo cromosoma X que contiene un gen normal del factor IX. Raramente hay portadoras que tienen genes defectuosos del factor IX en ambos cromosomas X. Ella sería la hija de una madre portadora y un padre con hemofilia B; en promedio, la mitad de su descendencia femenina tendrá dos genes del factor IX defectuosos. Esas mujeres incuestionablemente tendrán hemofilia, incluso bajo el antiguo estándar. (Esta situación no es tan rara como la entidad médica ha asumido. Ellos observan a la población general y calculan que la posibilidad de que un hombre con hemofilia se encuentre y se case con una portadora es muy pequeña. Esto pasa por alto el hecho de que la comunidad de la hemofilia se ha unido y muchas familias con hemofilia se conocen entre sí). En el resto de este artículo, nos centraremos en la situación más común de las portadoras que tienen un gen del factor IX normal y un gen defectuoso.

La idea de que las mujeres no contraen hemofilia proviene del hecho de que la mayoría de las portadoras todavía tienen un gen del factor IX normal. Se razonaba de que si los hombres con un gen del factor IX normal no tienen hemofilia, la mayoría de las portadoras tampoco deberían tener hemofilia. Sin embargo, este razonamiento es defectuoso porque no tiene en cuenta un fenómeno que recientemente se ha estado tomando en consideración. Parece ser que a

pesar de que cada célula en el cuerpo de una portadora contiene un gen normal del factor IX, no todos estos genes están activos. Ya que tener dos copias de cada gen del cromosoma X podría causar problemas, el cuerpo tiene un mecanismo para inactivar a uno de los dos cromosomas X en las mujeres. Por lo tanto, las células de una portadora solo tendrán un gen del factor IX activo; el otro cromosoma X inactivado no producirá ningún factor IX. Este proceso es conocido como "inactivación del cromosoma X" o "Lyonización" en honor a la Dra. Mary Lyon, la investigadora que lo descubrió.

La Lyonización es un proceso que suele ser al azar, por lo que cada célula tiene la posibilidad de un 50% de tener el gen activo del factor IX normal. Por lo tanto, en el hígado, donde se produce el factor IX, aproximadamente la mitad de las células de una portadora producirán factor IX normal y la otra mitad producirá factor IX defectuoso o no producirá ninguno, dependiendo de la mutación genética. Por lo tanto, una portadora generalmente tendrá

aproximadamente la mitad de la cantidad del factor IX normal que una mujer no portadora suele tener. Varios estudios han encontrado que el nivel de factor IX en portadoras de hemofilia B puede variar desde menos del 1% hasta un 150% de lo normal (<0,01 a 1,50 unidades/ml de plasma). Esto abarca toda la escala, desde la hemofilia severa (<1%), moderada (1-5%), leve (5-40%) y el rango normal de 50 - 150%. Por lo tanto, basándonos solo en los niveles del factor, las portadoras pueden tener desde la hemofilia severa a no tener ningún problema de sangrado en absoluto.

Nadie sabe por qué una portadora puede tener un nivel de factor del 25%, y otra tener un nivel del 150%. Para las personas sin hemofilia, el nivel parece depender de parámetros como el tipo de sangre y el índice de masa corporal, pero esos parámetros no parecen afectar los niveles de hombres o mujeres con hemofilia. Una cosa que parece causar los niveles extremadamente bajos de factor observados en algunas portadoras es un fenómeno llamado "inactivación sesgada del cromosoma X" (a veces llamada Lyonización extrema). Nuevamente, por razones que todavía no se entienden bien, el proceso de Lyonización puede elegir inactivar a uno de los cromosomas X. Si el cromosoma X que se inactiva en las células es el que tiene el gen del factor IX normal, la portadora principalmente producirá factor IX defectuoso o no lo producirá. Ella tendrá un nivel mucho más bajo de factor IX normal en su sangre que si la inactivación fuera de 50-50.

Las portadoras con niveles bajos del factor IX sangran de la misma manera y tienen el mismo tipo de problemas que los hombres que tienen hemofilia y niveles de factores similares. Son susceptibles a tener hematomas con facilidad, daño articular y problemas de sangrado después de procedimientos dentales y quirúrgicos, entre otras cosas. Ellas también pueden desarrollar inhibidores y articulaciones afectadas. Adicionalmente, algunas de ellas tienen sangrado excesivo durante su menstruación, una tendencia a abortos

espontáneos y sangrado excesivo después de dar a luz. Todos estos son problemas que pueden ser manejados una vez que se acepte que tienen un problema hemorrágico.

El sangrado en las portadoras también puede deberse a otros trastornos sanguíneos. Solo porque una mujer es portadora de hemofilia no le impide tener otros problemas de sangrado. Algunas portadoras, por ejemplo, podrían tener la enfermedad de von Willebrand (EVW), que es mucho más prevalente en la población general que en la de hemofilia. Muchos de los síntomas son similares entre algunos tipos de EvW y la hemofilia, por lo que es necesario hacer las pruebas adecuadas para establecer la causa real.

La denominación también es un problema. En el pasado, las portadoras que presentan problemas de sangrado a menudo se les denominaba portadoras "sintomáticas", o sea que mostraban síntomas de sangrado, pero de alguna manera eran diferentes a los hombres con hemofilia. Cada vez es más obvio que estas mujeres no son diferentes. Ellas tienen hemofilia como se muestra no solo por sus síntomas de sangrado, sino también por su genética y sus niveles de factor.

Un estudio reciente ha demostrado que las portadoras tienden a desarrollar un rango de movimiento reducido (ROM, por sus siglas en inglés) en sus articulaciones, al igual que los hombres con hemofilia. Esto indica que sufren de daño articular, probablemente por sangrado en las articulaciones. El ROM empeora con la edad y en general es peor en proporción al nivel de factor de la portadora - cuanto más bajo sea su nivel de factor, mayor será la reducción en el ROM.

Según el criterio habitual, a las personas con niveles de factor por encima del 40% no se les considera que tengan hemofilia y no sufren de daño articular. Sin embargo, un par de estudios en portadoras han señalado que las mujeres con niveles de factor en el rango del 40 al 60% a veces tienen problemas de sangrado y daño articular. La razón de esto también se desconoce. Tenga en cuenta que puede ocurrir algo similar en hombres con hemofilia: el nivel de factor IX no siempre predice la gravedad de los síntomas hemorrágicos. Por ejemplo, algunos hombres clasificados como graves porque su nivel de factor es por debajo del 1% sangran como moderados, y algunos con niveles leves o niveles moderados sangran más severamente. Igual que el caso anterior, se desconocen las razones.

Al reconocer que las portadoras pueden tener serios problemas de sangrado y sufrir daño articular, se vuelve más importante identificarlas, evaluar su tendencia de sangrado y ofrecerles tratamiento, si es necesario. Varios estudios han demostrado que a las mujeres con problemas de sangrado generalmente se les diagnostica más tarde en la vida que a los hombres. Regularmente a los hombres con hemofilia se identifica poco después del nacimiento, mientras que muchas mujeres con hemofilia no son identificadas hasta la adolescencia o más tarde, según la gravedad de su condición. También, debido a la percepción incorrecta de que su sangrado no es tan grave, solo el 27% de las mujeres con la hemofilia B severa están en profilaxis, según la base de datos de UDC (Sistema de Recolección Universal de Datos).

Muchos HTC ofrecen pruebas a las portadoras, pero a menudo no es sino hasta que la mujer ha llegado a la adolescencia. Dado que ahora se conoce que el daño articular puede comenzar a desarrollarse sin ser detectado a una temprana edad, sería beneficioso identificar a las mujeres afectadas lo más temprano posible para ayudarlas a prevenir estos problemas. Otras razones beneficiosas para que las portadoras conozcan temprano su condición incluyen: tomar decisiones sobre la participación en deportes, tomar ciertos medicamentos como la aspirina, hacerse tatuajes o piercings y la mayoría de las cosas que los hombres con hemofilia toman en consideración. La anemia por deficiencia de hierro también parece ocurrir con frecuencia en las portadoras.

La situación de las mujeres con hemofilia va mejorando lentamente, pero todavía hay mucha desinformación en la comunidad médica. Además de The Coalition for Hemophilia B, la Federación Estadounidense de la Hemofilia (Hemophilia Federation of America) y la Fundación Nacional de Hemofilia (National Hemophilia Foundation), así como profesionales médicos interesados, han reconocido que las mujeres de la comunidad de la hemofilia tienen importantes necesidades que no han sido cubiertas. También se ha establecido la Fundación para mujeres y niñas con trastornos sanguíneos (FWGBD, por sus siglas en inglés), la cual tiene mucha información útil en su sitio de internet. Con suerte, mediante su continuo activismo y liderazgo ellas podrán recibir la atención que necesitan.



Hagamos de la autodefensa nuestra canción de lucha

ENTREVISTA CON KIRSTIN DRYE POR RENAE BAKER

“Si pudiera, retroceder en el tiempo, le diría a mi yo más joven que luchara para que me permitieran usar profilaxis a una edad más temprana” dijo Kirstin al final de nuestra entrevista en Zoom.

Kirstin, que vive en Virginia, tenía seis años cuando su hermano, Spencer, nació. “Cuando era un bebé, surgieron algunas situaciones que llevaron a su diagnóstico. En ese momento la hemofilia entró por primera vez en mi vida. Antes de eso, no sabíamos nada sobre la hemofilia B”.

No había antecedentes familiares. Cuando era niña, a Kirstin le dijeron que este trastorno hemorrágico estaba “relacionado más con los niños”. Existía una posibilidad de que ella pudiera ser portadora, pero en ese momento, la familia estaba principalmente interesada en ayudarla a adaptarse a la hemofilia en términos de su hermano pequeño.

Cuando Kirstin tenía diez años, se estaba realizando un estudio sobre los niños y su historia familiar donde descubrieron que la madre de Kirstin tenía un gen de la hemofilia B mutado. Ahí era donde la hemofilia se había originado en su familia. Le hicieron la prueba a Kirstin. Se esperaba que su prueba demostrara que era portadora, pero descubrieron que sus niveles también eran bajos. Ella recuerda haber ido varias veces a hacerse análisis de sangre porque los médicos simplemente no podían creer que una mujer pudiera tener niveles tan bajos.

“Esto fue algo difícil para mí porque tenía diez años y no quería ser diferente, tampoco quería tener algo que sólo los chicos tienen. Esto hizo que fuera difícil atravesar por mis años preadolescentes”. Kirstin se sentía enojada. En ese tiempo no solo habían estigmas concernientes a los trastornos de la sangre, sino que ella también estaba consciente de los prejuicios que son comunes entre los jóvenes durante los años de la pre adolescencia. “Hubieron algunos amigos que se alejaron y amistades que cambiaron porque estaban asustados o no querían estar más envueltos en esta situación. Ya sea que la influencia provenga de otros jóvenes o de los padres, desafortunadamente, esto es algo que sucede con diagnósticos como este. Te dejan sintiéndote muy solo”.

Kirstin no conocía a otra mujer con hemofilia, en 1993 había muy pocas mujeres que habían sido diagnosticadas. Cuando tenía unos trece años, su madre vio un artículo en un boletín



nacional sobre una mujer joven que había sido diagnosticada con hemofilia A. Escribió a los editores y les preguntó si podían facilitarle la información de contacto de ella. Pensó, “Si puedo conectar a mi hija con esta joven, ¿sería algo maravilloso para ella pues podrá conocer a otra mujer afectada con la hemofilia y relacionarse con ella!” Aunque Kirstin era diez años menor que su nueva amiga, Danielle, se hicieron amigas por correspondencia y estaban siempre en contacto. Kirstin encontró gran consuelo en tener una conexión con otra mujer que tenía trastornos hemorrágicos.

Cuando llegó a la pubertad, Kirstin tuvo que lidiar con el desafío particular de las mujeres con trastornos hemorrágicos. Su médico le prescribió un método anticonceptivo de dosis baja para ayudarla a controlar el sangrado, pero se tuvo que duplicar la dosis diaria más alta para para que funcionara. Ella continuó este régimen durante 10 años.

Durante la escuela secundaria, a Kirstin le encantaba nadar. Le gustaba especialmente el estilo mariposa, que le causaba hemorragias frecuentes en los hombros. Ella recuerda que su madre siempre estaba al borde de la piscina con una bolsa de hielo para aplicársela de inmediato. Iban al hematólogo solo para frustrarse una y otra vez. Aunque ella había sido diagnosticada a una edad temprana, era un desafío que los proveedores médicos aceptaran que sufría de hemorragias y poder obtener acceso al tratamiento que necesitaba. “Incluso en las practicas privadas, los médicos no siempre estaban de acuerdo”, Kirstin se lamenta. “Un médico decía: “Esto es solo una torcedura”. Otro entraba y decía: “Esto definitivamente es una hemorragia y necesita que la traten”.



La familia de Kirstin comenzó a encontrar familias mentoras locales. “Una de esas familias nos dijo: “¡Tienen que venir a esta reunión! ¡Les va a encantar!” Era una reunión del HFA. Como Kirstin recuerda: “¡Fue genial! No había chicas que hubieran sido diagnosticadas, pero al menos asistieron jóvenes de mi edad y participaron en las sesiones, estaban allí porque alguien en su familia tenía hemofilia; esto me brindó la oportunidad de formar vínculos con otros en la comunidad”.

Pasarían muchos años antes de que Kirstin fuera testigo de la significativa y creciente relación entre las mujeres con trastornos sanguíneos. Kirstin exclama. “¡Es realmente genial ver cómo está creciendo el apoyo entre las mujeres en la comunidad!” Kirstin elogia a The Coalition For Hemophilia B. “Estoy muy agradecida de haber encontrado a la comunidad de hemofilia B porque eso fue lo que me sacó de un oscuro agujero a una edad tan susceptible. Me envolví inmediatamente, y trate de involucrarme en el activismo”.

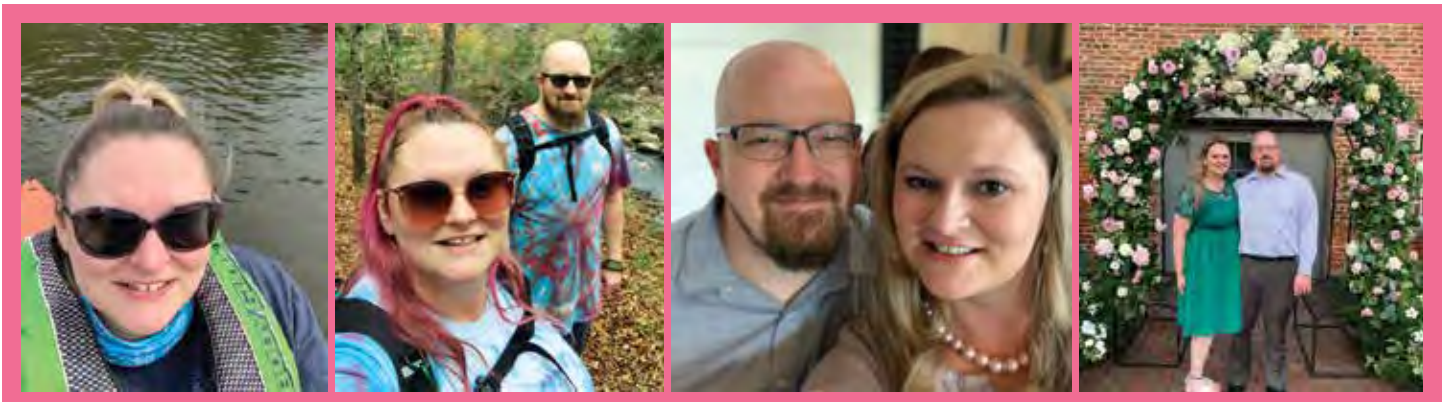
Kirstin estaba descubriendo que aprender a defenderse ella misma era de suma importancia. Ella documentaba todo y defendía su caso ante sus hematólogos para que aceptaran que ella estaba teniendo hemorragias y necesitaba profilaxis. Se encontró diciéndole a su hematólogo, “¡Oye, puedo tener un nivel leve, pero sangro como si fuera severo, y necesito estar en profilaxis!” Aun así, a Kirstin no le prescribieron un régimen preventivo de factor sino hasta que tuvo treinta y dos años. Ella mueve la cabeza haciendo un gesto de

desaprobación, “Ahora, tengo que concentrarme en lidiar con el daño que le ha ocurrido a mi cuerpo y mis articulaciones durante todos los años que estuve sin el tratamiento adecuado”.

Como joven adulta, Kirstin se ha involucrado profundamente con las comunidades de trastornos hemorrágicos. “Tenía veintidós años, estaba tratando de encontrarle el sentido a todo, y pensé: ¡Oye, lleguemos hasta una junta directiva!” dice ella con una sonrisa que revela el trabajo y el tiempo que esto implica. Ella ha servido en la junta directiva de su Capítulo Local, de la Asociación de Hemofilia del Área Capital, como vicepresidente y presidente.

Kirstin continúa: “¡El apoyo de la Coalition a las mujeres es enorme! Recuerdo que había algunas charlas en las otras comunidades de trastornos hemorrágicos; pero trataban el tema de las mujeres de manera superficial, realmente fue The Coalition for Hemophilia B la que ocasionó que las mujeres con hemofilia B se unieran, y ahora vemos que las otras organizaciones también están apoyando a las mujeres con trastornos hemorrágicos”.

Hay algunas personas con las que Kirstin se encuentra constantemente agradecida. Su madre, que no solo defendió los derechos de Kirstin cuando era niña, pero también estableció un fuerte ejemplo del tipo de liderazgo que le dio a Kirstin los recursos para ascender a puestos de liderazgo dentro de la comunidad.





Otro es Carl Weixler, un miembro de la Coalition quien ha tenido un gran impacto en ella. “Él fue el responsable de darme ánimo para inyectarme a mí misma por primera vez. Cuando tenía 27 años, estábamos en una reunión y él me animó insistentemente a que lo intentara. Ella explicó: “Tengo venas pequeñas onduladas. A nadie le gustan mis venas. No importa qué enfermera o doctor sea”. Su récord es de 14 punciones antes de que hubieran podido tener acceso a una buena vena. Para empeorar las cosas, le tiene miedo a las agujas, pierde el color y le produce hiperventilación. Le advirtió a Carl y palideció, pero con su apoyo, ¡lo logró!

Y luego está Brian. Brian y Kirstin han sido mejores amigos desde la escuela secundaria. “¡Él es el mejor de todo el mundo!” dice ella. No salían en citas en la escuela secundaria, pero ella notó que él se preocupaba por su familia, ya fuera compartiendo tiempo con su hermano, Spencer, jugando videojuegos cuando él tuvo una hemorragia y tuvo que quedarse en casa, o cuando le ayudó a hacer la mudanza a su dormitorio universitario después de que su padre tuviera un ataque al corazón.

Ellos continúan siendo mejores amigos, solo que ahora también están casados. Cuando a Kirstin le recetaron por primera vez su factor, todavía tenía que lidiar con su miedo a las agujas. “Me dije a mí misma, tengo que convencerme de no sentirme así”. Yo había abogado por obtener la profilaxis para mí, ¡ahora tenía que superar el miedo a las agujas! Durante los primeros dos años, mi esposo tenía que estar al lado mío cada vez que me aplicaba el tratamiento. Tenía que asegurarse de que los perros y nuestro gato estuvieran lejos. Cuando me administraba el tratamiento comenzaba a ponerme pálida, pero Brian me animaba diciendo: ‘¡Kirstin, vamos! ¡Tú puedes! ¡Tú puedes! ¡Enfócate!’”

Tomó mucho tiempo, pero Kirstin finalmente superó sus miedos lo suficiente como para poder aplicarse ella misma el tratamiento incluso cuando estaba sola. Ella recuerda los tiempos en los que no podía caminar durante veinticuatro horas antes de que un médico finalmente aprobará el uso de su factor. Ahora ella se trata cada cuatro o cinco días. “Aprender a abogar por mí para poder obtener profilaxis fue mi mayor desafío, ¡pero me cambió la vida por completo!”

A pesar de lo agradecida que está Kirstin con estas personas tan solidarias, ella no puedo evitar llevar la conversación de vuelta a The Coalition for Hemophilia B. “Se enfocan en la comunidad. Las personas acogen, aman y comprenden todas las situaciones locas y raras y la insensatez con la que

tenemos que lidiar. Incluso cuando es una experiencia con la que no podemos relacionarnos, estamos todos ahí el uno para el otro. Pasamos por ciclos que tienen desafíos de salud difíciles. Pasé por un período donde, tenía problemas con la movilidad, no me estaba moviendo muy bien y esto es difícil cuando tienes más de treinta años y tus amigos simplemente no entienden que no puedes ir a una caminata de dos horas con ellos. Intentas explicárselo, pero es difícil de entender si no lo vives tú mismo. Recuerdo haber estado en una reunión de la Coalition y necesitaba usar una scooter. Mis amigos de la comunidad podían leer mi rostro. Sabían que algo estaba mal, y fueron más allá de lo posible para ver cómo me sentía y asegurarse de que estuviera bien. Hay una conexión especial con The Coalition for Hemophilia B y sus miembros. Es una conexión fuerte”.

Kirstin considera que los lazos estrechos dentro de la comunidad se derivan de ayudarse mutuamente durante las situaciones difíciles. “Es hermoso ver cómo la antorcha pasa a las nuevas familias de factor IX. Eso es lo que nos mantiene allí. Es el aspecto más importante”. Kirstin hace eco de un sentimiento que ha escuchado dentro de la Coalition una y otra vez, “Yo no cambiaría tener hemofilia debido a las personas y lo que me ha brindado a través de los años”.



NOTICIAS DE TRATAMIENTOS

POR DR. DAVID CLARK

Aptevo/ Medexus reciben indicación de profilaxis para Ixinity



25/9/20 La FDA anunció que aprobó una indicación de profilaxis de rutina para Ixinity. La Ixinity es producida por Aptevo BioTherapeutics, que fue adquirida por Medexus Pharmaceuticals en febrero. Aptevo también está actualmente realizando un estudio de fase IV de Ixinity con el fin de obtener la aprobación para uso en niños menores de 12 años. [Carta de la FDA a Aptevo 25/9/20]

CSL Behring discontinúa Mononine



21/9/20 CSL Behring anunció que suspenderán Mononine, su derivado de plasma concentrado del factor IX para la hemofilia B. Su decisión se basó en la disminución del número de pacientes actualmente utilizando el producto. CSL estima que los suministros actuales de Mononine durarán hasta mediados de 2021, dando a los pacientes tiempo para encontrar un reemplazo para su tratamiento.

Si bien la mayoría de los pacientes con hemofilia B han cambiado a productos recombinantes, a algunos pacientes les va mejor utilizar productos derivados del plasma. Se desconocen las razones. En este momento, AlphaNine de Grifols sigue siendo el único producto de factor IX disponible en los EE. UU. [Artículo de Hemophilia News Today 21/9/20]

GC Pharma y Atomwise buscan tratamientos orales para la hemofilia



8/9/20 GC Pharma y Atomwise se han asociado para identificar y desarrollar medicamentos con moléculas pequeñas orales para el tratamiento de la hemofilia. Atomwise es una empresa de inteligencia artificial (IA) cuyo sistema AtomNet puede filtrar 16 mil millones de compuestos de actividad terapéutica en menos de dos días, usando computadoras. Los socios esperan poder identificar un compuesto que se pueda tomar por vía oral para inhibir anticoagulantes y restablecer el equilibrio del sistema de coagulación. La inhibición de los anticoagulantes es una vía popular para muchas empresas que están desarrollando tratamientos para la hemofilia.

GC Pharma, con sede en Corea del Sur, es la antigua Green Cross Corporation que era propietaria de Alpha Therapeutics. Alfa desarrolló AlphaNine, un factor IX derivado del plasma. AlphaNine y la antigua planta Alpha, localizada en Los Ángeles, ahora son propiedad de Grifols. GC Pharma es el mayor fabricante de productos de plasma en Asia. [Atomwise comunicado de prensa 8/9/20]

Costo de desarrollar un nuevo fármaco

3/3/20 El costo de desarrollar un nuevo medicamento ha sido estimado entre \$314 millones y \$2.8 mil millones. Los costos son difíciles de determinar porque la mayoría de las empresas farmacéuticas establecidas no dan a conocer esta información. Un nuevo estudio ha tratado de determinar el número con mayor precisión para medicamentos aprobados por la FDA entre el 2009 y el 2018. Los autores encontraron que en el área terapéutica de la sangre el gasto promedio fue de \$793 millones.

Los costos incluyen los gastos en ensayos clínicos que fracasan. Datos sobre las tasas de efectividad de los ensayos clínicos de tres de los estudios muestran que solo alrededor del 11% de los productos que comienzan la fase I termina siendo aprobada. Para productos que ingresan en la fase II, solamente el 22% son eventualmente aprobados. Para los productos que entran en la fase III, aproximadamente el 53% obtienen aprobación. Los productos que completan las tres fases y se envían a la FDA para su aprobación tienen una tasa de éxito de aproximadamente el 84%. [Wouters OJ et al., JAMA, 323 (9) 2020]

Estudio clínico de Fitusiran postergado debido a trombosis



30/10/20 Sanofi ha postergado sus estudios clínicos de fase III de Fitusiran por casos de trombosis. Fitusiran es un medicamento de interferencia de ARN que reduce la capacidad del cuerpo para producir antitrombina, un anticoagulante. El sistema de coagulación normalmente está equilibrado entre los factores de coagulación que promueven la coagulación y los anticoagulantes que inhiben la coagulación, esto ayuda a controlar el sistema. La disminución del factor de coagulación causada por la hemofilia induce el equilibrio hacia el lado anticoagulante, lo que dificulta la coagulación. Un número de productos en desarrollo tienen como objetivo inhibir la actividad anticoagulante como un medio para restaurar el equilibrio y lograr que la sangre coagule según sea necesario, sin necesidad de infusiones de factor. Sin embargo, esto debe hacerse con cuidado, porque al reducir la actividad anticoagulante también se está reduciendo el control del sistema. La trombosis es una coagulación no deseada que puede ser muy dañina, incluso fatal.

Fitusiran es un fármaco subcutáneo mensual que actualmente se encuentra en estudios clínicos de fase III. Lo desarrollo originalmente Alnylam pero fue adquirido por su socio Sanofi hace unos tres años. Ha estado en estudios de fase III (la última etapa antes de solicitar la licencia) y ha estado mostrando buenos resultados. Parece ser eficaz para personas con hemofilia A y B, con o sin inhibidores.

Disminuiría enormemente la carga del tratamiento para pacientes con inhibidores. Sin embargo, el estudio se ha detenido debido a trombosis sin fatalidades en más de un paciente. A esto le sigue un incidente de trombosis fatal en una fase de estudio anterior. Sanofi está trabajando con la FDA para determinar el próximo curso de acción. No tenemos detalles adicionales.

Ha habido problemas similares de trombosis con algunos de los otros productos inhibidores anticoagulantes que están desarrollando. Puede que no sea el caso aquí, pero un problema es determinar cómo tratar a un paciente con uno de estos medicamentos si el paciente tiene una hemorragia. Si se les suministra factor o agentes de puente de inhibidores, puede impulsar fácilmente el equilibrio en el sistema de coagulación hacia un exceso de coagulación. Es una situación delicada que todos de los productores de inhibidores anticoagulantes necesitarán discutir [Comunicado de prensa de uniQure 27/10/20]

NOTICIAS DE TERAPIA GENÉTICA

Actualización de terapia génica de CSL Behring uniQure

27/10/20 La dosificación de pacientes en el estudio de CSL/uniQure fase III de etranacogene dezaparvec (AMT-061) se ha completado. Planean reportar los datos recolectados de 26 semanas en 54 pacientes, a finales del 2020. [Comunicado de prensa de uniQure 27/10/20]

Actualización de la terapia genética Freeline

29/10/20 Freeline Therapeutics ha completado la dosificación en su estudio de fase I/II. Diez pacientes han sido tratados en cuatro niveles de dosis diferentes y todos han completado un seguimiento de seis meses. Ninguno de los pacientes ha tenido hemorragias que requirieran infusiones de factor. Han comenzado a inscribirse para la parte inicial de su estudio de fase IIb/III y espera iniciar el tratamiento a mediados de 2021. [Informe financiero de Freeline 29/10/20]



Intellia y Regeneron presentan datos de terapia genética en animales

29/9/20 Intellia Therapeutics y Regeneron Pharmaceuticals se ha asociado para desarrollar tratamientos de terapia génica para la hemofilia A y B con base en el método de edición de genes CRISPR. Los métodos de vectores virales adeno-asociados AAV que se utilizan para todos los estudios clínicos de terapia genética actual insertan el nuevo gen del factor como una pieza separada de ADN en el núcleo de las células del hígado. Debido a que un gen transmitido por AAV no se integra en los cromosomas, el nuevo gen se puede perder cuando las células del hígado se dividen. Ese es un problema para la terapia génica en niños porque sus hígados que están en rápido crecimiento perderían rápidamente las copias del nuevo gen.



IXINITY[®]
coagulation factor IX
(recombinant)

**Descubra
más acerca
de IXINITY**[®]

MEDEXUS
PHARMA

Medexus Pharma, Inc., Chicago, IL 60606

IXINITY[®] [factor de coagulación IX (recombinante)] y cualquiera y todas las marcas, productos, servicios y nombres, logotipos y eslogans de Medexus Pharma, Inc. son marcas comerciales o marcas registradas de Medexus Pharma, Inc. en Estados Unidos y/o en otros países.

© 2021 Medexus Pharma, Inc. Todos los derechos reservados. CM-FIX-0112

Intellia/Regeneron están utilizando el método CRISPR para integrar el nuevo gen en los cromosomas bajo el control del gen de albúmina existente. Este es un lugar seguro donde el nuevo gen del factor no interrumpirá el funcionamiento de otros genes en el cromosoma. Los elementos de control del gen de albúmina también debe promover la producción de grandes cantidades de factor del nuevo gen. Los asociados han demostrado que en ratones y primates no humanos (NHP, por sus siglas en inglés) su tratamiento funciona.

En el estudio con ratones, demostraron que la producción del factor IX continuó hasta un año después del tratamiento. También demostraron que cuando retiraron parte de un hígado de ratón tratado, la regeneración natural del hígado restauró los niveles previos a la eliminación del factor IX. Esto fue en contraste con los ratones tratados con la terapia génica estándar de AAV que perdieron el 85% de su producción anterior de factor IX después de que se extrajo parte del hígado. En los NHP pudieron producir la expresión del factor IX humano a partir de niveles normales (50 - 100%) hasta varios miles por ciento. [Forget AL, presentación en la 16th Annual Meeting of the Oligonucleotide Therapeutics Society 29/09/20. Copia disponible en el sitio web de Intellia.]

Actualización de la terapia génica de Pfizer

15/9/20 Pfizer informó que los sujetos en su estudio clínico de fase I/II han demostrado una expresión sostenida de factor IX en el rango del 20%



durante cuatro años. El promedio de la tasa anual de sangrado (ABR, por sus siglas en inglés) y la tasa media de infusión permanecen significativamente reducidas en estos pacientes.

Su estudio de fase III ahora está completamente inscrito con 40 pacientes en estudio preliminar para establecer sus características iniciales de sangrado. El tratamiento genético con fidanocogene elaparovovec ya ha comenzado. Pfizer planea informar datos provisionales de 20 pacientes a los 12 meses en el 2021.

Pfizer también está considerando aumentar su dosis de terapia génica por encima del nivel actual de 5×10^{11} vg/kg para aumentar los niveles de factor IX resultantes. Los competidores en terapia génica UniQure/CSL están administrando 2×10^{13} vg/kg y produciendo niveles de factor IX en el rango del 50%. Sin embargo, tenga en cuenta el artículo sobre los posibles riesgos de altas dosis de vectores AAV considerados en la edición de verano del año 2020. [Informe de StreetInsider.com 15/9/20]

Be Bio está desarrollando terapia génica para hemofilia B con células B

22/10/20 Se lanza Be Biopharma para desarrollar nuevos tratamientos de terapia génica utilizando células B modificadas genéticamente. Las células B son un tipo de glóbulo blanco, que hacen parte del sistema inmunológico. Científicos del Instituto



Somos una organización nacional comprometida a brindar servicios excepcionales, con un ambiente familiar.

BIOMATRIX

BioMatrix ayuda a individuos y familias a mejorar la salud y a manejar con éxito la vida con trastornos sanguíneos.

Dedicadas a hacer la diferencia en la vida de las personas con trastornos sanguíneos.

Para obtener más información, llame o visite nuestro sitio web: (877) 337-3002 / biomatrixsprx.com



DEDICATED TO MAKING A DIFFERENCE



de Investigación Infantil de Seattle (Scientists at Seattle Children's Research Institute, SCRI) han desarrollado métodos para modificar genéticamente células B con el fin de que produzcan proteínas terapéuticas, como el factor IX. Las células B tienen propiedades que duran décadas en el torrente sanguíneo y pueden producir grandes cantidades de proteínas. Las grandes cantidades de proteínas son normalmente anticuerpos, pero los científicos del SCRI han demostrado que las células B también pueden ser reprogramadas para producir sustancias como el factor IX. El trabajo original de SCRI se realizó sobre terapia génica de factor IX, pero Be Bio no ha anunciado su objetivo deseado. [Artículo de Fierce Biotech 22/10/20]

Durabilidad en las terapias genéticas de la hemofilia A y B

Una de las grandes preguntas de la terapia génica para la hemofilia es cuánto durará la producción de factores. Es decir, cuánto tiempo puede el cuerpo seguir produciendo "buen" factor VIII (hemofilia A) o factor IX (hemofilia B) del gen recién insertado. A esto se le llama durabilidad del tratamiento. Idealmente, el efecto duraría toda la vida

del paciente. Sin embargo, hasta que tengamos datos de pacientes durante décadas, no conoceremos realmente la durabilidad del tratamiento.

Hasta ahora, los tratamientos de terapia génica del factor IX han demostrado buena durabilidad en participantes del estudio realizado por el University College London/St. Jude no han mostrado disminución después de más de 10 años. Sin embargo, para la hemofilia A, los estudios de terapia génica del factor VIII de Biomarin y Pfizer/Sangamo han mostrado cierta disminución en la producción de factores. Biomarin estima que su terapia génica de factor VIII podría durar solo de 8 a 12 años. Todos los tratamientos A y B utilizan estrategias similares y vectores AAV, entonces, ¿por qué hay una diferencia? ¿Veremos eventualmente disminuciones con el factor IX también? En este momento, este es un misterio, uno de los muchos en terapia de genes. [David Clark - análisis de noticias. Ver también Pierce GF et al., Gene therapy to treat Haemophilia: Is robust scientific inquiry the missing factor, Haemophilia, DOI: 10.1111/hae.14131, 2020.]

¡Unos recién casados muy especiales!



Acompañados de algunos amigos cercanos y familiares, Kimberly Phelan y William Gati se casaron el 28 de agosto en la Montauk Community Church en Montauk, Nueva York. La radiante novia fue alegremente escoltada en el pasillo por Jojo, su dulce yorkie, y mientras esperaba a su novia en el altar, el apuesto novio interpretó con su flauta la canción "Simple Gifts".

Por un breve momento, el novio abandonó a su novia en el altar, ¡pero fue solo para dejar entrar a otros simpatizantes en la sala Zoom! Después de un sincero intercambio de votos, festejaron el evento con una alegre celebración y todos disfrutaron de un delicioso pastel de bodas y champán burbujeante. El pequeño grupo luego se dirigió a la playa y ¡continuó la íntima celebración bajo el feliz y cálido día!

¡Felicitaciones a Kim y Bill! ¡Los queremos!

“Una de las cosas más importantes que puedes hacer en este mundo es dejarle saber a los demás que no están solos” — Shannon L. Alder

BCares

PROGRAMA DE ASISTENCIA DE LA
COALITION FOR HEMOPHILIA B

El alto costo de los servicios de salud suelen ser un reto para las personas que padecen hemofilia B. Afortunadamente, la cobertura del seguro médico, los programas de asistencia del gobierno, y otras formas de asistencia al paciente, cubren la mayor parte de los costos. Sin embargo, estos programas no abarcan el costo de cuidados médicos que no sean de emergencia, lo cual complica la habilidad que tiene la familia o el individuo que padece trastornos de coagulación, para hacer frente a la vida cotidiana. Estas emergencias pueden incluir hacer grandes esfuerzos por conseguir los recursos suficientes para cubrir los gastos de vivienda, alimentación, transportación o una gran variedad de servicios que son críticos y necesarios.

Cuando estas necesidades no se cumplen, la salud y el bienestar del paciente, al igual que el del resto de la familia, pueden ser afectados negativamente. En muchas ocasiones la ayuda inmediata que se presta en estas circunstancias previene que la situación se salga de control.

La Coalition for Hemophilia B se preocupa profundamente por las familias, los individuos, y las necesidades urgentes que se les pueden presentar. Hace unos años, este sentimiento y el deseo de cumplir la misión de la coalición, nos motivó para establecer el programa de asistencia para los pacientes de hemofilia B y sus familias. El programa se introdujo con el nombre: BCares.

Los contribuyentes comparten nuestras convicciones – en caso de una situación de emergencia, todos podemos hacer más para ayudar. Es nuestra obligación como parte de la comunidad tender la mano y prestar ayuda a corto plazo, durante situaciones difíciles. La Coalition for Hemophilia B ofrece una cantidad limitada de ayuda financiera a los miembros de la comunidad de factor 9, que se enfrentan a emergencias financieras. Las personas que solicitan la ayuda pueden llenar una confidencial y sencilla aplicación. Esta será revisada cuidadosamente por un comité, quien determina y prioriza las solicitudes.

Como puede ayudar usted:

Estamos sumamente agradecidos con los donantes, quienes con su generosidad y compasión han hecho que este imprescindible programa sea posible. Por favor, considere participar en esta gran labor por medio de aportar recursos adicionales; de esta manera, podremos seguir brindando ayuda a los pacientes de hemofilia B en tiempos difíciles de manejar.

Para más información, por favor comuníquese con:

Farrah Muratovic
farrahm@hemob.org
The Coalition for Hemophilia B

Tel: 212•520•8272
hemob.org



ACTUALIZACIONES SOBRE LA HEMOFILIA

POR DR. DAVID CLARK

Sangrado asociado al embarazo en portadoras y mujeres con hemofilia

Dos estudios recientes analizaron las complicaciones hemorrágicas durante y después del embarazo en mujeres con trastornos hemorrágicos y portadoras de hemofilia.

21/8/20 Un estudio en el Reino Unido analizó el sangrado posparto en portadoras y mujeres con trastornos hemorrágicos entre el 2008 y 2017: 16 portadoras A, 8 portadoras B, 8 pacientes deficientes en factor XI y 14 con la enfermedad de von Willebrand. Ninguna de las portadoras A o B recibió factor durante el parto. Descubrieron que las mujeres con trastornos hemorrágicos tenían un riesgo significativamente mayor de sangrado durante el período de posparto primario (dentro de las 24 horas posteriores al parto) a pesar de haber seguido las indicaciones actuales. [Wolf S et al., Blood Coagulation and Fibrinolysis, en línea antes de la impresión 21/8/20]

25/8/20 Un estudio en siete centros franceses de tratamientos hemorrágicos realizado entre el 2014 y 2019 analizó a 104 portadoras (A o B) y a 119 recién nacidos que representaron 124 embarazos y 117 partos. Observaron 35 episodios de sangrado, 83% de los cuales ocurrió durante el período posparto. 37% de las hemorragias posparto ocurrieron durante el período posparto secundario, que es el de 24 horas a 12 semanas después del parto. Tres de los recién nacidos sufrieron hemorragias. El parto por cesárea se asoció con más sangrado posparto y las mujeres con niveles de factor de menos del 40% tuvieron un mayor riesgo de hemorragia durante el período de posparto secundario. [Nau A et al., Hemofilia, en línea antes de la impresión 25/8/20]

Ambos grupos enfatizan que sus resultados justifican más investigación para ayudar a mejorar la experiencia de las mujeres con trastornos hemorrágicos al dar a luz.

Crecimiento anormal de huesos en pacientes con hemofilia

11/8/20 En casos raros, a las personas con hemofilia les puede crecer el hueso dentro del músculo y los tejidos blandos. A esto se le denomina osificación heterotópica (OH). OH es probablemente causado por el sangramiento en el músculo o tejido. Es reconocido como una posible complicación de traumas, cirugías y otras lesiones, pero con poca frecuencia afecta a pacientes con hemofilia. Por lo general, se considera un problema de recuperación anormal. Curiosamente, en OH, el hueso crece a un ritmo de tres veces más de lo normal, lo cual resulta en articulaciones irregulares y dolorosas.

En la hemofilia, OH ocurre con mayor frecuencia en extremidades inferiores, pero un informe reciente describe una cirugía en un paciente de hemofilia A severa, a quien el codo se le había fusionado debido a OH. Había tenido dolor y rango de movimiento limitado durante unos 15 años antes de que la articulación se convirtiera esencialmente inmóvil. No tenía antecedentes de trauma en el codo que pudieran explicar el problema. Los rayos X mostraron un puente de material óseo que conectaba su húmero (el hueso largo en la parte superior del brazo) y el cúbito (uno de los dos huesos en el antebrazo). El artículo describe la cirugía y la fisioterapia posterior que se le realizó al paciente. Seis meses después de la cirugía el paciente tenía buena flexibilidad del codo y el crecimiento óseo anormal no se había repetido. Los autores señalan que, aunque es raro, OH debería ser considerado como una posibilidad en pacientes con hemofilia, especialmente cuando se produce una disminución del rango de movimiento en ausencia de hemorragia articular o eventos traumáticos. [Pasta G et al., JSES International, en línea antes de la impresión 11/8/20]

Buenos resultados a largo plazo después de un reemplazo total de la rodilla

11/10/20 Muchos pacientes con hemofilia han tenido o terminarán teniendo un reemplazo total de rodilla (también conocido como artroplastia total de rodilla o RTR). La mayoría de los resultados de la RTR son favorables como se describe en una serie de artículos que informan sobre los resultados a corto o medio plazo (así como una serie de informes de pacientes individuales). Sin embargo, un estudio reciente de Corea del Sur fue uno de los pocos que informó los resultados a largo plazo. Los investigadores analizaron 78 RTR en 56 pacientes con hemofilia (70 rodillas A y 8 rodillas B) fueron seguidos durante un promedio de 10,2 años. Encontraron que el promedio del rango de movimiento (ROM, por sus siglas en inglés) aumentó de 64,2° a 84,2°. Los puntajes promedio de la American Knee Society (AKS, por sus siglas en inglés) para “rodilla” y “función” aumentaron de 32,1 a 85,7 y de 41,5 a 83,3, respectivamente. Una puntuación por debajo de 59 se considera mala; de 70 a 84 se considera bueno; y una puntuación superior a 85 se considera excelente. Tener un inhibidor no afectó los resultados. Los pacientes también mostraron aumentos significativos en las puntuaciones de calidad de vida.

Hubo complicaciones. Cinco pacientes requirieron ser readmitidos en el hospital por motivos tales como rigidez o sangrado en las articulaciones. Tres pacientes requirieron un reemplazo debido a infección o aflojamiento de las articulaciones. En general, después de 10 años de

seguimiento, 76 (97,4%) de los reemplazos estaban todavía en su lugar. Después de 13 años todos menos uno (96,2%) permanecieron funcionales. Los principales hallazgos de los resultados a medio y largo plazo con ATR fueron satisfactorios en términos de alivio del dolor, mejora funcional y calidad de vida. [Bae J-K et al., Journal of Clinical Medicine, DOI: 10.3390/jcm9103247]

La profilaxis primaria asociada con la degradación articular inferior

6/9/20 El daño articular hemofílico, también llamado artropatía hemofílica (AH) es causada por el sangrado en las articulaciones. Varios estudios han demostrado que la profilaxis primaria (infusiones regulares de factor IX a partir de la primera hemorragia articular o antes de los tres años) puede disminuir AH. Un nuevo estudio en Colombia analizó a 362 hombres con hemofilia B durante el período de 2015-2019 y encontró resultados similares. Descubrieron que los pacientes en profilaxis primaria habían disminuido significativamente la HA en comparación con los que recibieron profilaxis secundaria o terciaria. La profilaxis secundaria se inicia después de dos o más hemorragias articulares o después de los tres años. Puede ser continuo o intermitente (p. ej., solo en días de actividad deportiva). La profilaxis terciaria se inicia después de que ya haya ocurrido algún daño articular con el objetivo de reducir más daños. En esencia, se debe empezar temprano y utilizar infusiones regularmente. [Vargas JAH et al., Hemofilia, en línea antes de imprimir el 6/9/20]

Baja densidad ósea y niveles bajos de vitamina D son comunes en la hemofilia

25/8/20 Interesantemente, un estudio reciente muestra que los pacientes con hemofilia A o B moderada y grave, excepto hemofilia B moderada, tienden a tener baja densidad ósea y deterioro de la fortaleza ósea, independientemente de la edad. El estudio examinó la asociación entre la masa ósea baja con los niveles de vitamina D en 78 pacientes A o B menores de 50 años y 33 pacientes mayores de 50. No encontraron una correlación porque todos los pacientes tenían niveles bajos de vitamina D. Los niveles promedio de vitamina D en los participantes fueron alrededor de 20 ng/mL, mientras que el rango normal es de 30 a 100 ng/mL. Encontraron que los pacientes con hemofilia A menores de 50 años tenían significativamente más ocurrencias de baja densidad ósea en el cuello femoral (la parte superior del hueso del muslo que suele fracturarse cuando alguien se rompe la cadera). Entre los pacientes mayores de 50 años con hemofilia A o B no se presentaron diferencias significativas.

Los niveles de vitamina D no variaron significativamente en la hemofilia tipo (A o B), severa (moderada o grave) o edad. Estos hallazgos destacan la necesidad que tienen la mayoría de los pacientes con hemofilia de complementar su dieta con vitamina D adicional. [Linari S et al., Haemophilia, en línea antes de imprimir 25/8/20]



REUNIONES VIRTUALES "EN EL CAMINO"

A cada reunión virtual se le designaran los estados.

9 de enero de 2021:
TX, AL, MS, LA

23 de enero de 2021:
FL, GA, PA, WV

6 de febrero de 2021
20 de febrero de 2021
27 de febrero de 2021

16 de enero de 2021:
NY, NJ, MA, CT, NH, ME, RI, VT

30 de enero de 2021:
IL, MO, MN, IO, NE

13 de marzo de 2001
20 de marzo de 2001

Se proveerá más información en el futuro.



The Coalition for Hemophilia B

757 Third Avenue, 20th Floor; New York, New York 10017
Phone: 212-520-8272 Fax: 212-520-8501 contact@hemob.org

Visite nuestros sitios de Internet:

Website: www.hemob.org

Facebook: www.facebook.com/HemophiliaB/

Twitter: <https://twitter.com/coalitionhemob>

Instagram: www.instagram.com/coalitionforhemophiliab

Linkedin: <https://www.linkedin.com/company/coalition-for-hemophilia-b/>



Para más información, contacte Kim Phelan
kimp@hemob.org o llame 917-582-9077



ÚNETE AL

TEEN TASK FORCE

Para el boletín informativo de Factor IX

**¡Obtén horas de servicio
a la comunidad!**

- **Propón tus ideas
escribe o reporta
historias**
- **Toma fotografías
¡Involúcrate!**

**¡Únete al Teen Task Force de la Coalition for
Hemophilia B! Envíe un correo electrónico a Rocky
Williams para más información: rockyw@hemob.org.**



DESDE CERO

POR ROCKY WILLIAMS

Durante tres semanas en noviembre, The Coalition for Hemophilia B presentó virtualmente el primer Programa de Tutoría para Adolescentes de Generation IX, y ¡tuvo un éxito rotundo! Desde buscar un tesoro, hornear, realizar peletería hasta usar TikTok, el evento estuvo lleno de sorpresas, aprendizaje y experiencias organizadas en torno al tema “desde cero”. El programa de Tutoría para Adolescentes que se inició en el 2014 como el primer programa de Generation IX Project, fue patrocinado por Medexus Pharma y presentado en parte por nuestro socio del programa GutMonkey, quienes se especializan en aprendizaje experiencial.

“El programa de Tutoría de Gen IX es un programa único que reúne a mentores adultos voluntarios con participantes adolescentes de todo el país con el fin de reír, crecer y hacer conexiones duraderas”, dijo Jacob, uno de los mentores. “Encontré la formación proporcionada por GutMonkey y CHB muy gratificante, por medio de ella aprendí a interactuar con personas que tenían diferentes personalidades y a poder animarlos a brillar. Mientras enfrentábamos desafíos creativos y hablábamos abiertamente sobre la vida con hemofilia B, me sentí animado al presenciar de primera mano, los corazones y las mentes de la próxima generación de jóvenes que se convertirán en los líderes de nuestra comunidad”.

Muchos otros expresaron opiniones similares. “Me encanta este programa porque te ayuda a hacer conexiones más profundas con personas que experimentan los mismos problemas que tú”, dijo Ron, otro mentor. “Son como una familia extensa que ves tres veces al año”. Según Andrew, un alumno. “El Programa de tutoría para adolescentes de Gen IX fue una experiencia divertida y refrescante. ¡Sentí que este programa fue perfecto para deshacerme de las preocupaciones del mundo exterior!”

Durante las tres semanas del programa, los mentores se

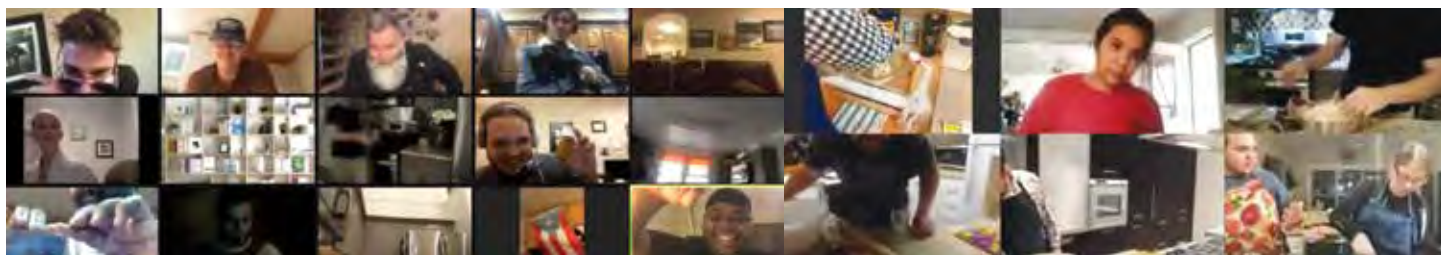


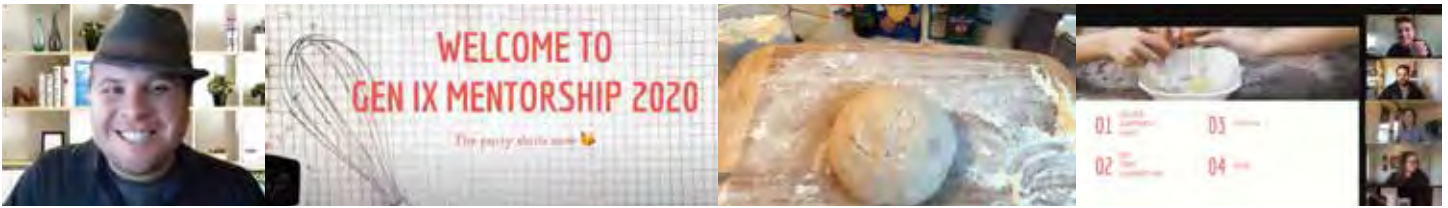
reunieron los lunes, y los jueves se reunieron juntos los dos grupos de mentores y alumnos. En la primera reunión mixta, los participantes establecieron un conjunto de acuerdos que incluían cosas como “acude y quédate, ocupa tu espacio y haz espacio para los demás, elige tu desafío, moviliza la tensión, y no drama”. Luego los mentores y los aprendices participaron en una actividad rompehielos de ritmo rápido llamada Gen IX Frenzies (Gen IX Frenéticos), la actividad consistía en buscar tesoros o artículos alrededor de la casa, como: “encontrar tu merienda favorita en la cocina ahora mismo, buscar algo que no has usado en el último mes y buscar algo que represente tu teoría sobre el propósito de la vida. La actividad fue

una manera fantástica de hacer que la gente compartiera de manera divertida cosas sobre ellos mismos mientras aprendían de los demás”.

El tema “desde cero” se desarrolló a medida de que los asistentes se involucraron en abrir las cajas que recibieron con artículos para hornear y de peletería (trabajo en cuero). Los mentores trabajaron en equipo para elaborar una masa de galletas Graham que luego usaron para preparar pizzas de malvaviscos con chocolate (s'mores). Esto implicó practicar muchas veces, ya que muy pocos participantes habían hecho masa antes, y mucho menos con levadura y galletas Graham como ingredientes principales. Los mentores y los aprendices también aprendieron juntos la peletería, hicieron una cobertura de cuero para pasaporte y un forro para cuaderno, todo desde cero. El proceso implicó el uso muchas herramientas que eran nuevas para ellos, tales como reglas de metal y cortadoras con cuchillas giratorias para medir y cortar el cuero, y un punzón para hacer agujeros. También aprendieron a teñir y a coser el cuero.

Los juegos unieron a los asistentes tanto en la competencia como la colaboración. El juego B-Anomia implicaba pensar de artículos que encajarán en





una categoría y una letra, por ejemplo: “sabor a rosquilla + S”, los participantes conseguían algo que se ajustaba a la descripción y se les otorgaban puntos para las respuestas más rápidas y correctas. Aunque algunos decían que no había respuestas malas, la salsa como un sabor para las rosquillas recibió un “visto negativo”. ¡Compartimos muchas risas durante todo el juego!



La colaboración también fue importante cuando los asistentes jugaron el Mentorship Road Rules Challenge. Los participantes fueron divididos en equipos que estaban a cargo de transportar virtualmente a un miembro del personal de GutMonkey en los alrededores del barrio St. John’s en Portland, debían llevarlo a varios puestos de control. A los mentores no se les permitió hablar y tuvieron



que encontrar formas alternativas para comunicarse con su grupo.

“Este programa, para mí, fue una oportunidad para pasar el rato con otras personas que entienden los trastornos hemorrágicos”, dijo Bryen, un aprendiz. “Tener hemofilia no es un problema con este grupo porque ‘todos estamos ahí, hacemos las cosas igual, hasta tengo la camiseta’. Me gustó la parte de cooperación del juego. No tengo muchas

oportunidades de jugar con amigos, así que es bueno poder tener la ocasión para hacerlo”.

Lo más cómico del programa fue aprender a crear videos en TikTok sobre conceptos erróneos sobre la hemofilia. Los mentores y los aprendices trabajaron juntos para crear los videos. Un grupo mostró a alguien con hemofilia B que supuestamente necesitaba estar siempre envuelto y protegido. También ilustraron la creencia errónea de que un pequeño corte puede causar que alguien muera desangrado.

“Me encantó este programa”, dijo Kyra, una mentora. “GutMonkey nunca falla en organizar un evento increíble. Había mucha información valiosa que absorber y podría utilizarla en mi trabajo como directora de programas”. Según Ron, “esta experiencia me enseñó algunas habilidades para la vida, las cuales puedo aplicar en situaciones que se me presenten en el futuro. Este es un programa genial y excelente con gente increíble que lo lidera con precisión. Desde el fondo de mi corazón, quiero darles las gracias; estoy realmente agradecido por este programa”.

Para obtener más información sobre el Genetation IX Project, visite nuestro sitio de internet en www.hemob.org.

¡Gracias a Medexus por apoyar generosamente este programa!



ALCANZANDO EL MÁXIMO POTENCIAL A TRAVÉS DE LA DEDICACIÓN Y LA DISCIPLINA

POR STEVEN

Hola, mi nombre es Steven, tengo dieciocho años y actualmente soy estudiante de primer año en Utica College. Estoy inscrito en el Programa de Doctor de Terapia Física avanzado, lo que significa que me graduaré en seis años en vez de siete; soy jugador de segunda base en el equipo de béisbol de Utica College.

Oh, y tengo hemofilia.



Antes de entrar en mi discurso sobre lo mucho que amo los deportes, déjame darte algunos antecedentes sobre mi hemofilia. Tengo hemofilia B severa, y me he administrado la infusión yo mismo desde que tenía diez años. Bien, ahora volvamos a los deportes. He practicado deportes desde los cuatro años, específicamente béisbol.

El béisbol siempre ha sido el amor de mi vida. Aunque también solía jugar fútbol de bandera y baloncesto organizado, los disfruté inmensamente, pero nada se ha comparado con mi amor por el béisbol. Ya sé lo que todos están pensando: “¿Este niño está loco? Va a sufrir una hemorragia articular”. Y mi respuesta a eso es: “Sí. Sí, estoy loco. Estoy locamente dedicado a no conformarme con la mediocridad”. Esto significa que quiero lograr todo lo que deseo.

Desde que era muy pequeño he deseado jugar béisbol siempre que Dios me lo permita. Hasta ahora, tengo catorce años de experiencia. Y para ser justos, puedo decir que tengo muchas cosas: tengo muchos campeonatos, muchos premios y reconocimientos personales, pero una cosa que no tengo es problemas de lesiones. Trabajo duro para fortalecer mis músculos, para proteger mis articulaciones, soy consciente de mis limitaciones y ¡NUNCA pierdo mis infusiones de profilaxis!

Si eres una persona con hemofilia que usa su medicación correctamente y estás consciente de tus limitaciones físicas, te recomiendo que le des un chance a los deportes después de hablar con tus padres y tu HTC/ doctor. Sin embargo, YO NO ESTOY influenciando a nadie con hemofilia a que participe en deportes extremos y de contacto. La única razón por la que he mantenido el éxito que tengo en mi carrera deportiva es porque conozco mis limitaciones y he trabajado duro para entender cómo reacciona mi cuerpo a las actividades físicas en las que participo. En este mundo, todos hemofílicos o no, deberían conocer sus limitaciones.

Por ejemplo, la transición de la escuela secundaria a la universidad de por sí es difícil, si le agregamos a esto la nueva rutina de la pandemia y también recordar que tengo que hacerme las infusiones correctamente, puede hacer que uno se sienta abrumado. El COVID-19 ya me quitó mucho. Me despojó de la experiencia de mi último año en la escuela secundaria.

Perdí cosas que incluyen: la temporada de béisbol de mi escuela secundaria, mi banquete de último año y una graduación normal. Incluso en la universidad, no he podido tener una experiencia completa porque hay muchas limitaciones. Tengo que usar una máscara en todo momento. Las únicas excepciones son si estoy en mi habitación solo con mi compañero de cuarto o comiendo en la cafetería. Además, los estudiantes sólo pueden tener cuatro personas en una habitación. A veces no se les permite ingresar a los pasillos de otros dormitorios. También perdí mi temporada de béisbol universitaria de otoño. Aquí es donde los entrenadores evalúan a los jugadores entrantes. Se



nos permite practicar, siempre que estamos a tres metros y medio el uno del otro y llevemos máscaras todo el tiempo. También existen restricciones de entrenamiento. La duración y el horario de las prácticas son totalmente diferentes de los años regulares, cortesía de la NCAA. La NCAA hace extremadamente difícil que los estudiantes de último año de secundaria sean reclutados porque ahora hay reglas estrictas sobre la búsqueda de talentos. Me entristezco por aquellos que ahora están luchando por encontrar su universidad.

Tuve la suerte de haberme comprometido a jugar béisbol en Utica College el 26 de octubre de 2019 (es decir, antes del coronavirus). Sin embargo, no puedo quejarme. Estoy aquí, estoy sano y disfrutando. Esto es más de lo que algunas personas pudieran decir sobre sus vidas durante este agitado año. Encima de todo, tengo las mejores calificaciones. La carga de trabajo es muy diferente a la de la escuela secundaria, pero tiene sus ventajas y desventajas. Los mayores pros y contras tienen que ver con la manera cómo manejas el tiempo. Si tienes buenos hábitos y estrategias para gestionar el tiempo, entonces no tendrás ningún problema.

La universidad viene con más libertades. Si eliges dormir en lugar de hacer tu trabajo, correrás el riesgo de atrasarte. Por suerte puedo decir que manejar el tiempo no es un problema para mí, por lo que la libertad es definitivamente una ventaja para mí. En general, la universidad es una gran experiencia y me encanta estar aquí en Utica College.

Me gustaría animar a todos con este mensaje: hay esperanza. El campo médico avanza continuamente en sus tratamientos para la hemofilia. Creo que eventualmente habrá una vacuna para el COVID-19 y no tendremos que limitarnos a ver la mitad de la cara de una persona. También creo que a partir de aquí las cosas en el mundo mejorarán. Entonces, ponte una máscara, sal y esfuérzate por mejorar en lo que sea que te apasione.

Ya sea que vayas a practicar deportes o convertirte en el próximo presidente de los Estados Unidos, no permitas que nada se interponga en tu camino. Y lo que es más importante, no te dejes definir por nada ni por nadie. Se el autor de tu propia historia.



LOS ADOLESCENTES QUE RECIBEN SU TRATAMIENTO REGULARMENTE TIENEN MÁS DIVERSIÓN

ENTREVISTA CON JERMAINE POR RENAE BAKER

Jermaine se acerca a los 19 años pero dice que es “un niño de corazón”. Él es uno del grupo de promoción que se graduó de la escuela secundaria en el 2020 y con quienes seguramente las generaciones futuras estarán fascinadas. Es probable que le pregunten: “¿Cómo fue haber estudiado duro durante cuatro años y luego no haber podido tener una ceremonia de graduación o una celebración normal?”

Según me lo cuenta, a través de Zoom, casi cinco meses después de su graduación, “¡Este año ha sido terrible!” Jermaine había estado progresando en la escuela antes de marzo, cuando la amenaza de Covid-19 cerró su escuela y todas sus clases las empezaron a dar en línea. Él tiene TDAH (Trastorno por déficit de atención e hiperactividad) y el estar con sus amigos había sido una fuerza motivadora para él cuando se trataba de comprender y ponerse al día con las asignaturas. El encontrarse solo, frente a una pantalla, hacía que se distrajera fácilmente. Él obtuvo su diploma de escuela secundaria, pero la graduación había sido “rara”; los autos hicieron una fila y cada participante que se iba a graduar salía de su auto cuando estuviera al frente de la fila, solo salía por un minuto para recibir su diploma, y luego meterse - con la misma rapidez - de vuelta al coche. Jermaine no vio la pompa ni la solemnidad en el plan y lo encontró demasiado deprimente para participar.

Piensa en lo que más extraña de los días “pre-covid-19”: salir con amigos, participar en “probablemente deportes demasiados rudos” y simplemente divertirse. En ese entonces, Jermaine admite, tímidamente, que no tuvo cuidado suficiente con su hemofilia B. “Soy social. En la escuela, actuaba como una persona normal. Le dije a la gente que tenía que cuidarme, pero no lo hacía. Hice cosas que no debía haber hecho”. Simplemente se decía a sí mismo: “las hemorragias ocurren”. Él estaba tan acostumbrado a tenerlas, que no lo alarmaban.

Jermaine comenzó a administrarse su tratamiento cuando comenzó la escuela secundaria y cuando “mi mamá dijo que ya era demasiado grande para poderme sostener”, luego agrega rápidamente: “Empecé a aprender a cómo aplicarme las infusiones cuando tenía once años, pero siempre tuve



a alguien más que lo hiciera por mí. ¡A menos que me sobornaran con dinero!” Jermaine sonríe suavemente ante el recuerdo de su yo más joven, y más travieso. Jermaine admite que, una vez a cargo de administrarse sus propias infusiones, no las hacía con regularidad. “Simplemente no quería”.

“Esto es común en los adolescentes”, dice Jodi Aman, trabajadora social clínica licenciada y autora de *Anxiety...I’m So Done with You: A Teen’s Guide to Ditching Toxic Stress and Hardwiring Your Brain for Happiness*, 7 de julio de 2020. “Cuando las consecuencias no son inmediatamente tangibles, se crea la opción de retrasar o posponer una acción beneficiosa para sí mismo. Los adolescentes son más susceptibles a esto porque su corteza prefrontal no está completamente desarrollada, por lo que es más difícil para ellos anular el impulso de resistirse a hacer algo difícil, incluso aunque pueda ser lo mejor para ellos”.

Aman explica: “Tu cerebro tiene dos propósitos. Uno es para sobrevivir y prosperar, y el otro es conservar calorías. Cuando las personas se enfrentan a hacer algo que no quieren hacer, hay una resistencia biológica que se activa. Si el cerebro no percibe lo que la persona necesita hacer como algo necesario para sobrevivir y prosperar en ese momento, entonces lo ve como algo en lo cual no vale la pena usar las calorías. A medida que vamos envejeciendo, es más fácil que anulemos este proceso porque nos damos cuenta de que es algo que necesitamos para sobrevivir y prosperar, incluso si los resultados no son inmediatos. Los adolescentes, por otro lado, tienen el deseo de resistir bien arraigado. Pueden parecer desmotivados o perezosos, pero en realidad están muy motivados para resistir. Es una respuesta biológica”.

Jermaine viene de una familia con trastornos sanguíneos. Él, su mamá, su tío y sus primos están bien conectados con The Coalition For Hemophilia B. Jermaine me dice que su trayectoria con la hemofilia B ha sido “buena y mala”. Él acredita gran parte de lo bueno a la Coalition porque según él: “puedo hacer muchas cosas divertidas y visitar diferentes lugares. Como dije, soy una persona muy social. Lo que más me gusta de los eventos de la Coalition son las personas que



puedo conocer. Es bueno conocer a gente de mi edad que me entiende”.

De una manera repentina Jermaine ha podido entender aún más lo que han pasado algunas de estas personas y quiere compartir la historia de una experiencia que tuvo recientemente, con el fin de explicarles lo que puede suceder a aquellos que aún no lo han experimentado. “No había estado tratándome con profilaxis con regularidad. De hecho, durante todo el mes pasado, solo me apliqué el tratamiento una sola vez. Entonces tuve una hemorragia”. Le pregunté qué había sucedido. “¡Me acabo de despertar!”, dijo él con una comprensión fresca, nueva y mesurada de la hemofilia B. Había pasado una semana desde que había tenido la hemorragia cuando hicimos la entrevista, Jermaine explica que era una hemorragia profunda en el músculo, en el área de la ingle (entrepierna). “Pasé todo el día pensando que era un sangrado normal, pero fue realmente grave”. Al día siguiente, él y su mamá fueron a la sala de emergencias y le hicieron tres ecografías, radiografías, análisis de sangre y de orina. Tuvo que depender de muletas para moverse. “No podía dormir. Sentía dolor todo el tiempo. De hecho, lloré. Nunca antes había tomado analgésicos ¡pero pedí que me los dieran para aguantar!”

A la mañana siguiente, su madre estaba en el trabajo cuando Jermaine despertó. Sabía que algo andaba muy mal. “Utilizando las muletas me dirigí a la casa de mi abuela y llamé a mi mamá y le dije: ‘Mi muslo está entumecido’”. La madre de Jermaine llamó el HTC y le dijeron que acudiera de nuevo a la sala de emergencias. “Era una hemorragia profunda en el músculo de la ingle”. Fue ingresado en el hospital y lo pusieron en reposo absoluto en cama, lo que les asegura a otros adolescentes que “¡NO ES DIVERTIDO! Nunca había estado en reposo en cama antes, y ¡Sentía un hormigueo en la piel!” Todo lo que se diga es poco acerca del dolor, irritación, aburrimiento y falta de diversión que esta adversidad ha causado Jermaine, pero él valora la nueva manera que tiene de ver el manejo de su tratamiento. “Ahora considero el tratamiento regular como algo que quiero hacer”.

Jermaine ha sido dado de alta recientemente, nos informa que tiene presión arterial alta, por lo que se comunicará con su médico de cabecera. Ahora el plan es infusiones de factor cada cuarenta y ocho horas y regresar al HTC en tres días para obtener más instrucciones. “Soy terco”, reconoce Jermaine con modestia y honestidad, “pero este sangrado fue la gota que colmó el vaso”.

Cuando le pregunté qué consejo tenía para otros adolescentes con hemofilia B, Jermaine dijo con mucha franqueza, “Bueno, yo no quiero ser un hipócrita. Entiendo que no quieren (infundir factor con regularidad), pero no se lastimarán tanto ni tendrán tantas hemorragias si lo hacen. Solía tener la misma mentalidad que tú, pero cuando esto me pasó a mí, todo cambió. Sé que es una molestia, pero no se demora mucho. Si te duele, usa crema anestésica. Tienes que asegurarte de administrarte tu factor. Solo toma tu factor”. Actualmente, Jermaine está convencido de que esos momentos de tratamiento rutinarios, disciplinados, (si son desagradables), le ayudarán a garantizar más diversión en su rutina diaria.

Jermaine saca fortaleza particularmente de una de sus experiencias con la Coalition, en la cual él viajó a Portland, Oregon para un evento de la Gen IX. Pat “Big Dog” Torrey, es “un gran chico; súper divertido”, así es como lo describe Jermaine, él proporciona un excelente programa de liderazgo. “Las cabañas estaban localizadas en las copas de los árboles, participamos en Talleres de cuerdas y utilizamos un columpio con poleas gigantes. Pensé, ya sabes, ¡cualquier cosa podría ocurrir! Pero me gustó porque fue divertido y realmente generó confianza entre los nuevos y maravillosos amigos que ¡vinieron de todas partes!”

Es muy posible que este tipo de fortaleza ayude a Jermaine a mirar hacia el futuro. Él tiene la meta de continuar su educación para entrar en el campo de la flebotomía. “Eso es básicamente pinchar a la gente con agujas. Siento que sería bueno en eso. ¡Tengo algunos años de experiencia!”

B *inspired!*

Historias y obras de arte de los adolescentes de la comunidad de la hemofilia B

Otoño 2020

EN ESTE NÚMERO:

- Los adolescentes que reciben su tratamiento regularmente tienen más diversión
- ¡Únete al Teen Task Force!
- Alcanzar el máximo potencial mediante la dedicación y la disciplina
- Programa de tutoría virtual Gen IX: Desde cero



JERMAINE
LOS ADOLESCENTES QUE
RECIBEN SU TRATAMIENTO
REGULARMENTE TIENEN
MÁS DIVERSIÓN



STEVEN
ALCANZANDO EL MÁXIMO
POTENCIAL A TRAVÉS
DE LA DEDICACIÓN Y LA
DISCIPLINA