



Factor Nine News

La Coalition for Hemofilia B

TEMAS EN HEMOFILIA B

Verano 2019 EN ESPAÑOL



- Programa de consejería de la Generación IX en Portland, OR
- Campeón de 7 años aprende a inyectarse con confianza
- Pionera del tratamiento de la hemofilia, Dr. Shelby Dietrich, muere a los 95 años de edad
- Hemofilia, salud mental y enfermedades del corazón
- Benjamin Shuldiner un hombre dinámico
- La Coalition for Hemophilia B empieza sus reuniones “en el camino”
 - Minneapolis, Minnesota
 - St. Louis, Missouri
 - Boston, Massachusetts
 - Dallas, Texas
 - Ann Arbor, Michigan
- Actualización sobre la hemofilia
- Joven empresario Parker Feagins, utiliza su amor por el negocio de la música para crear una comunidad
- Noticias de tratamientos
- BCares
- BConnected
- ¡Aparta la fecha!
- Fondo anual de festividades
- La esquina de los niños



PROGRAMA DE
CONSEJERÍA DE LA
GENERACIÓN IX EN
PORTLAND, OR



PROGRAMA DE CONSEJERÍA DE LA GENERACIÓN IX EN PORTLAND, OR

Del 4 al 9 de junio, Camp Collins, en la hermosa ciudad de Portland, OR fue la anfitriona de un programa de capacitación de consejería para jóvenes líderes de la comunidad de hemofilia B. Camp Collins es un campamento de YMCA que ha acogido muchos programas de educación juvenil durante más de 90 años. Este es el evento más actual de Generation IX Project. Sesiones anteriores se han enfocado en temas de liderazgo y activismo.

El Generation IX Project es un esfuerzo conjunto de la Coalition for Hemophilia B y GutMonkey, y es patrocinada por Aptevo Therapeutics. GutMonkey es una empresa de aprendizaje experiencial que cuenta con un largo historial de trabajo con miembros de la comunidad de la hemofilia.

El programa de junio incorporó dos categorías de asistentes. Los mentores, de entre 18 y 30 años, los cuales llegaron dos días antes para su propio entrenamiento. Después llegaron los adolescentes, de 14 a 17 años, quienes fueron asignados a los respectivos mentores para que pudieran recibir capacitación y aprender de ellos.

Cada uno de los dos grupos tenía objetivos específicos. Para los mentores, se trataba de adquirir las herramientas, habilidades y experiencia necesarias para tener éxito en el proceso de consejería de los adolescentes. Su aprendizaje se centró en cómo compartir sus historias personales como fuente

de información e inspiración. Para los adolescentes, los objetivos fueron aprender sobre la hemofilia y su propio cuidado personal y así obtener mejores resultados en el cuidado de su salud.

Los grupos lograron sus objetivos al participar en diversas actividades diseñadas para fomentar el trabajo en equipo, la cooperación, la solución creativa a problemas y liderazgo. Por ejemplo, en una actividad, los participantes tuvieron que construir “fuertes hechos de mantas” y se les dio gran libertad de maniobra para decidir cómo realizar esta tarea. Se dividieron en cuatro grupos y tenían la opción de construir cuatro fuertes diferentes, pero en cambio decidieron trabajar juntos y construir un sólo fuerte gigante. En otra actividad, los participantes crearon un programa original llamado Gen IX’s Got Talent. Aprovecharon su propia creatividad al diseñar disfraces y escenificar números musicales. Todos también tuvieron la oportunidad de participar en retos personales físicos



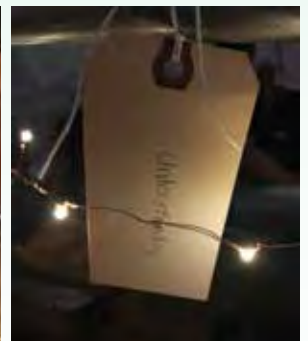



utilizando el hermoso ambiente exterior de Camp Collins.



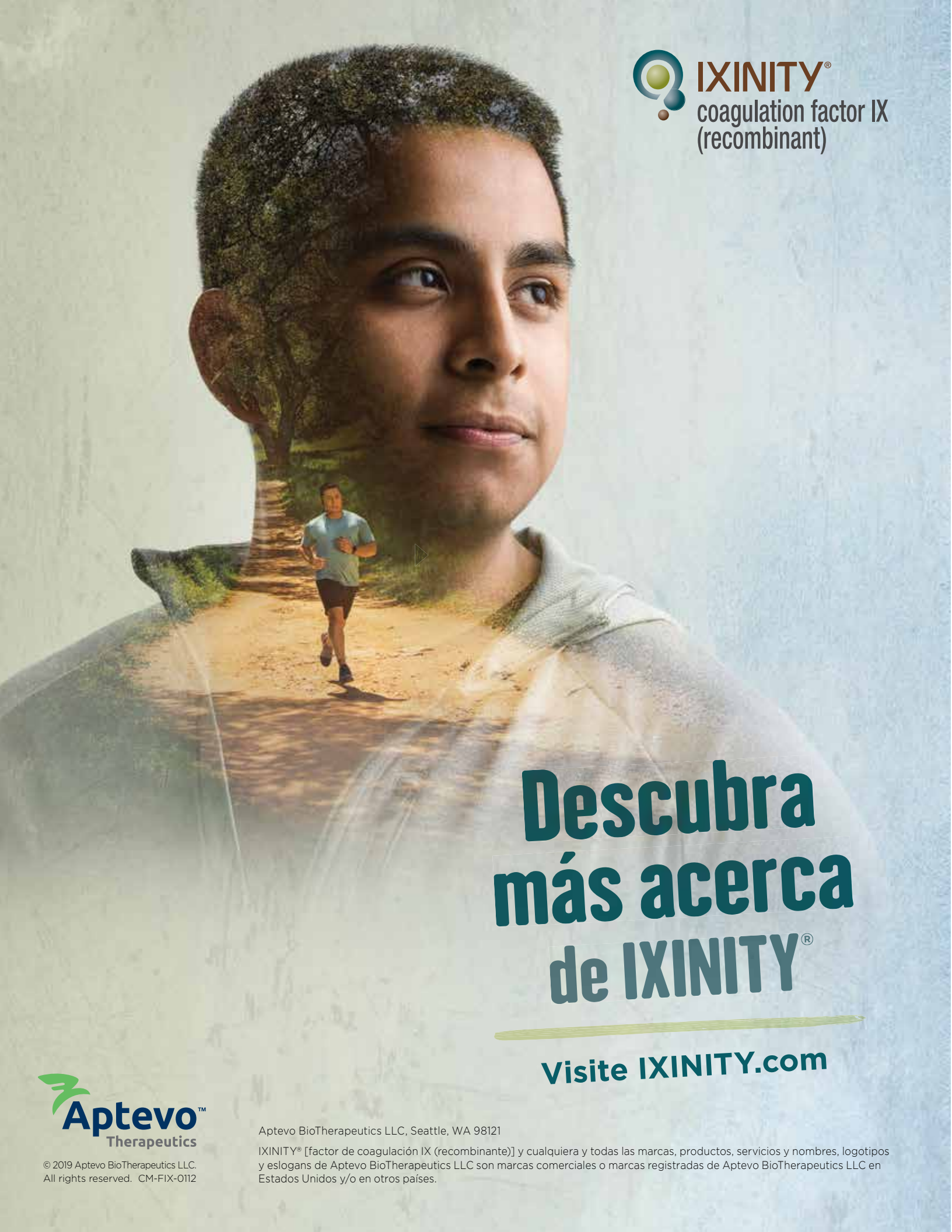
La actividad de clausura fue una fogata donde los participantes celebraron todos sus logros y fortalecieron las nuevas amistades que formaron durante esa semana tan especial.

Los nuevos programas Gen IX llegarán en 2020, así que estén atentos y visiten nuestro sitio web, www.hemob.org, para obtener más información a medida que esté disponible. La Coalition for Hemophilia B desea agradecer a Aptevo por el generoso patrocinio de este programa.





IXINITY[®]
coagulation factor IX
(recombinant)



**Descubra
más acerca
de IXINITY[®]**

Visite IXINITY.com



Aptevo[™]
Therapeutics

© 2019 Aptevo BioTherapeutics LLC.
All rights reserved. CM-FIX-0112

Aptevo BioTherapeutics LLC, Seattle, WA 98121

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

CAMPEÓN DE 7 AÑOS APRENDE A INYECTARSE CON CONFIANZA

Por Rose, miembro de la comunidad

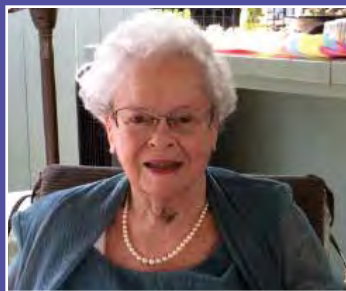
Mientras asistimos al Simposio de la Coalition for Hemophilia B de 2019, nuestro hijo Benjamín, de siete años, tuvo una experiencia que fue estimulante e inspiradora.

Benjamín conoció a la enfermera Hope Woodcock-Ross, quien está a cargo de la mesa de infusión en muchos eventos de la Coalición, la disposición amable y cariñosa de la enfermera Hope lo atrajo y, por primera vez, mostró interés genuino en aprender a inyectarse. Él pasó mucho de su tiempo libre en la mesa al lado de Hope, estuvo utilizando una mano falsa para practicar las “pinchaduras”, observando a otros inyectarse, e incluso aprendió a cómo inyectarnos a nosotros, su mamá y su papá, ¡y tuvo éxito en el primer intento! Este logro le dio la confianza para comenzar a practicar en sí mismo.

De regreso a casa, Benjamín no podía dejar de hablar sobre la conferencia.

Él compartió lo “genial” que fue ver el documental sobre un hombre con hemofilia B “como él” que había escalado las montañas más altas del mundo. También habló sobre haber podido conocer a una chica con hemofilia y haberse sentado a su lado mientras ella se aplicaba el tratamiento.

Todas estas experiencias contribuyeron a inspirarlo para que pudiera administrarse el tratamiento sin miedo, con mucha confianza en sí mismo y en su capacidad para lograrlo. Actualmente, él puede inyectarse cuando lo necesita y ansía asistir al campamento y obtener el premio “Big Stick”. Estamos muy orgullosos de nuestro extraordinario hijo de siete años.



PIONERA DEL TRATAMIENTO DE LA HEMOFILIA, DR. SHELBY DIETRICH, MUERE A LOS 95 AÑOS DE EDAD

La Dr. Shelby Dietrich, MD, una verdadera pionera en el tratamiento de la hemofilia, murió el 12 de agosto de 2019, en su ciudad natal de Pasadena, California, a la edad de 95 años. Dietrich comenzó uno de los primeros centros de tratamiento de hemofilia en 1976, ubicado en el Children’s Hospital Los Angeles. Ella fue una de las principales médicas durante el momento más grave de la crisis de sangre contaminada y realizó importantes investigaciones en la

búsqueda de una cura para el VIH / SIDA.

Dietrich obtuvo su licenciatura y su título médico en la University of Michigan, donde fue una de las 15 mujeres que se graduaron de la escuela de medicina de la clase 118.

Irving Rector, su esposo por 51 años, falleció en el 2002. A Dietrich le sobreviven sus hijas Sarah Rector Aguilar, Lucy Rector Filppu

y Ann Chapin Rector; su yerno Len Filppu; su nuera Nancy Megli; y sus nietos Albert Aguilar, Arthur Filppu, Dori Filppu y Alexi Seale.

En lugar de flores, puede hacer donaciones a Young and Healthy of Pasadena (<https://yhpasadena.org>), la organización que Dietrich ayudó a iniciar en el año 1990. El grupo proporciona atención médica, dental y psicosocial a niños desatendidos y sin seguro en el área metropolitana de Pasadena.

Hemofilia, salud mental y enfermedades del corazón

Por el Dr. David Clark

Un estudio sobre la depresión en pacientes masculinos adultos con hemofilia, efectuado en el 2007, y realizado por el Arizona Hemophilia Treatment Center (HTC) en Tucson, encontró que el 37% de los pacientes experimentaron depresión.⁽¹⁾ Esto es aproximadamente el doble de la incidencia en la población normal y este problema se ha convertido en un tema importante para la comunidad de la hemofilia.

No es sorprendente que surjan problemas de salud mental, especialmente la ansiedad y la depresión, en personas que padecen un trastorno significativo como la hemofilia. Sin embargo, si no se trata a tiempo, esta puede conducir a otros problemas, tanto sociales como médicos. El sentirse ansioso y/o deprimido puede ocasionar problemas con la escuela o el trabajo e interferir con las relaciones personales. La depresión también está relacionada con un mayor riesgo de suicidio. Además puede afectar la salud física, como veremos a continuación.

Siempre decimos que la hemofilia afecta a toda la familia, y esto también es válido para cualquier problema de salud mental que esté relacionado. Además del paciente, los padres, cuidadores y otros miembros de la familia pueden verse afectados. Es posible que un cuidador muy deprimido no pueda ayudar adecuadamente a su hijo/a con el tratamiento para la hemofilia. Un adulto con hemofilia que se encuentre deprimido puede que no siga el régimen de su tratamiento de la manera indicada. Un paciente deprimido puede mostrar comportamientos poco saludables, como fumar, abuso del alcohol y las drogas, comer o beber demasiado o muy poco e inactividad física, estos comportamientos contribuyen a la mala salud general.

Por lo tanto, es muy importante para los pacientes y los cuidadores con problemas de salud mental buscar el tratamiento adecuado. Desafortunadamente, muchas personas afectadas también sienten mucha ansiedad mientras buscan un tratamiento, lo cual aumenta la cantidad de problemas que ya tienen. Aunque tanto la hemofilia como una serie de problemas mentales pueden ser causadas por defectos genéticos, a menudo se le culpa al paciente por su padecimiento (“¿Tiene una hemorragia en rodilla? ¿Cómo puedo ayudarlo?”), mientras que un trastorno físico se percibe como algo desafortunado (“¡Estás loco! ¡Déjame en paz!”). En nuestra sociedad supuestamente ilustrada, a menudo existe un estigma asociado a las enfermedades mentales, incluso por parte de personas que son bien intencionadas. Esto puede llevar a los pacientes a evitar la compañía de las personas y solo tratar de subsistir con una enfermedad que podría ser fácilmente tratada. Al prestar más atención



a la salud mental, la comunidad de hemofilia espera brindarles a nuestros hermanos y hermanas afectados la ayuda que necesitan.

Sin embargo, obtener el tratamiento adecuado también puede ser un desafío. (Mis propias experiencias como no hemofílico con problemas graves de salud mental. Escribiré más sobre eso en un próximo número.) Hay una escasez de proveedores de salud mental en los Estados Unidos, y los problemas de seguro médico pueden limitar aún más las opciones disponibles. Si bien las compañías de seguros deben cubrir la salud mental de la misma manera que la salud física, las compañías tienen muchas formas de limitar la cobertura, por ejemplo, pueden cubrir solo una pequeña red de proveedores de salud mental.

Aquellos que reciben su tratamiento de hemofilia de un HTC tienen una ventaja. Según su plan de atención médica integral, la mayoría de los HTC emplean

trabajadores sociales para ayudar a los pacientes y sus familias a lidiar con los trastornos mentales. Si tiene un trabajador social de HTC, sea sincero con ellos sobre los problemas que está teniendo. Pueden hacer mucho por usted, desde ofrecerle directamente la ayuda que necesite, hasta buscar personal entrenado para ayudarle con problemas más graves.

La depresión y la ansiedad a menudo se presentan al mismo tiempo. Muchas veces es difícil saber cual de las dos se está experimentando. Sin embargo, son diferentes, la depresión a menudo puede controlarse mejor, (la mía es controlable) pero la ansiedad es mucho más difícil de moderar (la mía es un problema constante). Ambas pueden tratarse con medicamentos y/o asesoramiento, preferiblemente los dos métodos. Los psiquiatras son médicos (MD) que pueden recetar antidepresivos y otras drogas. Hoy en día, la mayoría de los psiquiatras solo recetan medicamentos, no prestan asesoramiento. Los psicólogos, trabajadores sociales, terapeutas y otros profesionales de la salud mental llevan a cabo el asesoramiento. No se deje engañar por grados y títulos (aunque en muchos estados los profesionales de la salud mental deben contar con una licencia o certificación). El conocimiento ayuda, pero lo más importante es cómo usted y el consejero se relacionan entre sí. Si siente que no puede hablar abiertamente o no cree que entienden tus problemas, puede que esta no sea la persona apropiada para usted. Es posible que deba entrevistar a varios terapeutas (generalmente las consultas son gratuitas) para encontrar el adecuado.

ENLACE CON LA SALUD FÍSICA

Ahora que le he dado unas palabras de ánimo sobre el tratamiento, quisiera centrarme en algunas de las razones por las que el tratamiento también podría beneficiar su salud física. Un grupo de investigadores belgas de la University of Leuven publicó recientemente una investigación sobre estudios que tenían como tema la relación entre los trastornos mentales y las enfermedades cardíacas.⁽²⁾ Primero señalaron que se espera que la depresión se convierta en la principal causa de discapacidad en todo el mundo para 2030. Además, alrededor de 14 % de todas las muertes en todo el mundo pueden atribuirse a trastornos mentales. Por supuesto, las personas con enfermedades del corazón tienden a tener tasas más altas de ansiedad y depresión, al igual que los pacientes con hemofilia y cualquier persona que padezca

algún problema médico importante. Lo interesante y controversial es que las personas con ansiedad y depresión tienden a tener tasas más altas de enfermedad cardíaca. Los investigadores sugieren que puede haber una conexión fisiológica común entre las dos.



Siempre se ha pensado que la hemofilia protegería al paciente de una enfermedad cardíaca, puesto que los ataques cardíacos son causados por la coagulación de los vasos sanguíneos que suministran sangre al corazón. Sin embargo, hasta hace poco, no habían suficientes pacientes mayores con hemofilia para probar completamente esta teoría. Estudios recientes sugieren que los pacientes con hemofilia tienen la misma cantidad de ataques cardíacos; simplemente no mueren de ellos tan a menudo. Sin embargo, los ataques cardíacos aún causan daños e impactan la calidad de vida de un paciente.

Los autores del estudio belga informan que la depresión causa un aumento de aproximadamente un 30% en el riesgo de ataques cardíacos y un 36% más de riesgo de muerte por uno de ellos. La ansiedad también parece causar un mayor riesgo de ataques al corazón, pero es menos frecuente que la depresión. Es muy difícil descubrir los efectos individuales de la depresión y la ansiedad, ya que a menudo ocurren juntos. Otro trastorno, el trastorno de estrés posttraumático (TEPT), generalmente se asocia con los soldados que han estado en combate, pero puede surgir de cualquier evento traumático, incluyendo las malas experiencias con la hemofilia. El TEPT parece aumentar las posibilidades de ataques cardíacos en aproximadamente un 27%. Curiosamente, un estudio en 281 pares de gemelos, donde solo un gemelo sufre de TEPT, mostró que el TEPT aumentó más del doble la incidencia de enfermedades del corazón (22.6% vs. 8.9%).

Los autores continúan especulando sobre las conexiones fisiológicas entre la salud mental y la enfermedad cardíaca. Hay una serie de posibilidades que deben estudiarse más a fondo - no se puede conjeturar de que "todo en la cabeza" del paciente. Las enfermedades mentales, incluyendo la ansiedad y la depresión, son enfermedades reales, tan reales como la hemofilia. Deben tomarse en serio y pueden mejorar con un tratamiento adecuado. mientras está lidiando con la hemofilia, no debería sufrir innecesariamente con problemas mentales. Si tienes estos problemas, ¡hable con alguien!

Referencias

1. La información en la primera parte de este artículo proviene de Rita Colorito, "Atención centrada en la salud mental y los trastornos hemorrágicos", HemAware, la revista de la Nacional Hemophilia Foundation, disponible en <https://hemaware.org/mind-body/putting-spotlight-mental-health-and-bleeding-disorders>. El artículo incluye mucha información útil de Debbie de la Riva, una consejera con licencia y miembro de la comunidad de hemofilia, además de enlaces a muchos recursos útiles.
2. El estudio belga está publicado (en inglés) en M. DeHert, J. Detraux y D. Vancampfort, "The Intriguing Relationship Between Coronary Heart Disease and Mental Disorders", *Dialogues in Clinical Neuroscience* (2018) 20 (1):31-40.

BENJAMIN SHULDINER UN HOMBRE DINÁMICO



Por Michael Perlman

A los 41 años, Benjamin Shuldiner se ha ganado sus títulos de director, profesor, educador y ultimadamente, innovador y humanitario. Fue ex presidente de la Association for Supervision and Curriculum Development (ASCD), un distinguido profesor de Liderazgo en la Educación en Hunter College, fue profesor adjunto en Baruch College, School of Public Affairs, y fue el fundador y director del High School for Public Service en Brooklyn. Este graduado de la Universidad de Harvard se crió en Nueva York y vivió en Los Ángeles, California, antes de reubicarse en Brooklyn. En 2005, recibió reconocimiento con el prestigioso premio *Jefferson Award for Public Service for an Individual 35 Years of Age and Under*.

Shuldiner es un miembro activo de la comunidad de hemofilia y tiene una presencia motivadora en los simposios y conferencias de la Coalition for Hemophilia B, donde a menudo discute, desde una perspectiva educativa, cómo abogar por nuestros hijos que padecen trastornos hemorrágicos.

Él explica: “enseño cómo los Programas de Educación Individualizada (IEP) y los 504 pueden ser aprovechados por los padres y los estudiantes para conseguir el apoyo necesario para los estudiantes. Los IEP proveen apoyo educativo para los estudiantes, y los 504 ayudan a adquirir el apoyo físico y de movilidad para los estudiantes”. Ese fue el tema de su seminario más reciente en Pittsburgh, Pennsylvania, así como en Portland, Maine, un par de meses atrás. Shuldiner fue orador principal en la Fundación Nacional de Hemofilia (NHF, por sus siglas en inglés) en el 2003. “He hecho presentaciones en muchas de las divisiones de todo el país, les he compartido la historia de mi vida, incluyendo mi carrera”.

Shuldiner fue diagnosticado con hemofilia B al nacer, su abuelo lo predispuso a la enfermedad. Él explica: “Siempre hay desafíos, y la hemofilia es solo un más de ellos. Nunca lo vi como un obstáculo, sino como una

comunidad de la cual yo formaba parte, y una condición que necesitaba cuidar. A lo largo de mi vida tuve un apoyo increíble y me ha ayudado a crecer como persona el saber que soy amado y apoyado no solo por amigos, familiares, médicos y enfermeras, sino también por la comunidad de la hemofilia”. Su estilo de vida activo incluye ser un fan del equipo de los Mets, las excursiones al aire libre y los viajes internacionales.

Una de las mayores influencias de Shuldiner fue su familia, ellos han impactado en su ética de trabajo y su espíritu humanitario. Él dijo: “Mis padres trabajaron en el servicio público. Mi madre fue profesora de inglés y mi padre trabajó en viviendas públicas. Mi abuela dirigió una guardería y mi abuelo trabajó en programas de rehabilitación, los cuales suministraban a las personas capacitación laboral. Mi familia siempre ha sido una fuente de inspiración para hacer el bien, trabajar para a la comunidad y apoyar a las personas en lo más me sea posible”.

En 2016, fue elegido presidente de ASCD, la organización profesional de educación más grande del país, compuesta por más de 125,000 miembros provenientes de más de 138 países, también están afiliadas 52 organizaciones. Los miembros incluyen superintendentes, directores, maestros y activistas. Fue elegido miembro de la directiva en 2015, y su liderazgo lo llevó a su puesto como presidente un año después. Él dijo: “Mi papel es guiar la aplicación de la misión y visión de la organización, y colaborar con los maestros y educadores para que apoyen a los estudiantes y los guíen hacia el éxito académico. Es un honor y un privilegio, y me siento honrado”.

Su trabajo en Hunter envuelve apoyar la capacitación de personas que desean convertirse en directores y superintendentes. Su experiencia lo ha llevado a destinos tan cercanos como el Bronx y Arkansas, e internacionales como India y Noruega. Él dijo: “Estoy muy agradecido

de poder ayudar a las escuelas y distritos en diferentes partes del mundo. Durante 4 años consecutivos, visité India y analicé con los directores de las escuelas maneras de mejorar los métodos de enseñanza. También trabajé con los estudiantes para apoyar su aprendizaje y entrenamiento. Mi objetivo es continuar ayudando tanto como pueda durante el breve tiempo que tenga en este planeta”.

Uno de los logros más significativos de Shuldiner ha sido el poder fundar y desempeñar el puesto de director en la High School for Public Service, un cargo que ocupó durante 10 años. Él recuerda: “Estaba ubicado en un centro educativo que tenía una tasa de graduación del 23%. Cuando cerraron esa escuela, nosotros nos instalamos y continuamos sirviendo a la misma población. En nuestra primera clase de graduación, el porcentaje fue del 98%, esto realmente estableció un estándar que demuestra que los estudiantes pueden aprender sin importar dónde se encuentren. Creer en la educación y tener excelentes escuelas puede cambiar a toda una comunidad”.

La visión se originó durante la escuela de posgrado. Él explica: “Estaba trabajando con otro estudiante y formulamos la idea de crear una escuela secundaria enfocada en obtener excelencia académica y crear mejores ciudadanos, la meta era requerir a los estudiantes que prestaran servicio público y apoyaran su comunidad. Todos los estudiantes deben realizar 200 horas de servicio comunitario para graduarse. En el 2003, reunimos un equipo de educadores, padres, estudiantes y miembros de la comunidad, y aplicamos para comenzar una escuela en la ciudad de Nueva York. El Departamento de Educación lo aprobó y el resto es historia.

Durante su cargo como director y aun después de que

se fuera, la escuela recibió numerosos premios. Fue nombrada la mejor *Title 1 School* en Nueva York. “Era la primera vez que una escuela secundaria ganó este premio”, dijo. También fue reconocida como una de las 50 mejores escuelas secundarias de la ciudad; por este logro él recibió una medalla de bronce del U.S. News & World Report por ser una persona de alto rendimiento.

“Siempre hay desafíos, y la hemofilia es solo uno de ellos”.

El aprendizaje basado en proyectos y práctica fue esencial, y el plan de estudios de calificación se basó en el dominio y la competencia de estos. Él dijo: “Ellos realizaron un trabajo continuo durante toda su carrera en la escuela secundaria. Era mucho más que simplemente ‘hacer una tarea y seguir en otra’. Las cosas no se basaban solo en una fórmula de calificación general. Realmente dependía de si cumplían con las expectativas que su maestro les había propuesto. Se trataba de apoyar al estudiante con una comprensión profunda de los temas, en lugar de un conocimiento superficial”.

No habían muchas opciones para frutas y verduras frescas, puesto que la escuela estaba ubicada en lo que se considera un desierto sin alimentos. Shuldiner explicó: “Teníamos un patio delantero de un acre y le pregunté al conserje si podíamos convertirlo en una granja. Él dijo: “Usted es el director, por lo que puede hacer lo que quiera”. Creamos una granja orgánica de un acre que tenía pleno funcionamiento, donde nuestros estudiantes plantaban y cosechaban, y se utilizaba como un aula de biología para aprender sobre las células y su crecimiento. También realizábamos un mercado todos los miércoles, en donde se vendían los productos de la granja a la comunidad. En el mercado de productos locales se aceptan los cupones de alimentos, por lo que todos los miembros de la comunidad pueden tener acceso. Este proyecto ha ayudado a enseñar y mostrar a nuestros estudiantes lo que es la alimentación saludable”. La producción incluye variedades de tomates, berenjenas, fresas y pepinos, entre muchos otros. “¡Nombre un vegetal, probablemente lo cultivamos!”, concluyó.



LA COALITION FOR HEMOPHILIA B EMPIEZA SUS REUNIONES “EN EL CAMINO”

Si usted no asistió a nuestro Simposio Anual en Orlando, eso no significa que no pueda asistir a una excelente reunión educativa con otras familias en su área. Esto se debe a que la Coalition for Hemophilia B también organiza una serie de programas durante el año de llamados “Reuniones familiares en el camino”. Llevamos a cabo estos programas familiares gratuitos de un día en ciudades de todo el país durante todo el año, con un récord de 13 reuniones programadas para 2019. Cinco de estas reuniones ya se han realizado. Estos eventos permiten que las familias afectadas por la hemofilia B en cada localidad se conecten, compartan apoyo y reciban información y educación de gran importancia. Las familias que asisten a estos programas informan que se sienten más orientadas y seguras de sí mismas, lo que conlleva a mejores resultados en la salud. Todas las reuniones también cuentan con un área de exhibición donde se tiene la oportunidad de conocer los productos y servicios disponibles que ofrecen los fabricantes y las farmacias especializadas que atienden a la comunidad de la hemofilia B.

NUESTRA REUNIÓN DE INICIO EN MINNEAPOLIS, MINNESOTA

La serie de reuniones en el camino comenzó el 18 de mayo en Minnesota en las instalaciones del Hilton Minneapolis/St. Paul Airport Hotel. El programa presentó una variedad de sesiones diseñadas para brindar a las familias herramientas e información de asistencia para ayudarlas a manejar su propia hemofilia o la de un miembro de la familia. Los participantes también tuvieron muchas oportunidades de conocer otras familias, compartir experiencias y hacer nuevos amigos.

Uno de los aspectos más destacados fue una presentación titulada *Aprendiendo de las experiencias: viviendo con hemofilia B*, presentada por Sue Geraghty, RN. Sue se desempeñó como enfermera coordinadora en el University of Colorado Denver Hemophilia and Thrombosis Center durante 25 años. Ella habló sobre cómo podemos usar nuestras propias experiencias y las experiencias de otras personas para crecer y mejorar nuestras estrategias sobre el control de la hemofilia B y sus complicaciones diarias.

Las familias obtuvieron herramientas adicionales en una sesión llamada: *Conversaciones constructivas*, dirigida por Joe Schuch, coordinadora de servicios al paciente con enfermedades inusuales de la compañía Pfizer. Los participantes aprendieron cómo aprovechar al máximo sus interacciones con los proveedores de atención médica y otros. En otra sesión, los asistentes se informaron de los resultados del estudio B-HERO-S, *Bridging Hemophilia B Experiences, Results and Opportunities into Solutions*. La sesión fue dirigida por Penny Smith de Novo Nordisk, la cual financió el estudio. El estudio B-HERO-S documenta las respuestas de la encuesta de 290 pacientes con hemofilia B y 150 cuidadores. Uno de los hallazgos más significativos es que la mayoría de los encuestados, incluyendo a aquellos con hemofilia B leve o moderada,



informan experimentar un impacto negativo en áreas de la educación, la vida laboral y participación en actividades recreativas.

Varias sesiones abordaron directamente algunos de los problemas planteados por el estudio. Félix García dirigió una sesión titulada: *Reconstruir el cuerpo con una dieta*, se presentaron estrategias alimenticias para construir un cuerpo fuerte y resistente. Otra sesión dirigida por Rick Starks ofreció a los participantes diferentes formas de promover la salud y el bienestar a través de un sistema de posturas corporales coordinadas y movimientos sutiles, respiración y meditación, conocidos como el Tai Chi.

El programa concluyó con una actualización en temas de la hemofilia denominada: *Lo nuevo en la hemofilia B*, presentada Miembro de la junta directiva de la Coalition for Hemophilia B, Dr. David Clark. Este es un momento sin precedentes para la comunidad, hoy en día disponemos de más terapias aprobadas que nunca, y hay muchas en desarrollo. Los participantes se beneficiaron enormemente del profundo conocimiento del Dr. Clark acerca de la ciencia y la medicina detrás de las terapias para la hemofilia B, así como de su don para hacer que los temas complejos sean fácilmente comprendidos por todos.

La Coalición desea agradecer a Pfizer por su generoso apoyo al programa de Minneapolis.





PRÓXIMAS PARADAS: ST. LOUIS Y BOSTON...

ST. LOUIS, MISSOURI

El sábado 1 de junio, “nos encaminamos” nuevamente hacia las reuniones simultáneas en St. Louis y Boston. La reunión de Missouri fue en el St. Louis Airport Marriott. El programa presentó varias de las sesiones más populares de la reunión de Minneapolis, entre ellas: *Conversaciones constructivas* con Joe Schuch de Pfizer, así como la actualización del estudio B-HERO-S con Penny Smith de Novo Nordisk. Los participantes apreciaron las herramientas y el conocimiento que obtuvieron de estas dos sesiones importantes.

La reunión también tuvo sesiones sobre entrenamiento físico, salud de las articulaciones y manejo del dolor. Se presentó un taller de *Meditación y movimientos de Tai Chi* dirigido por Rick Starks y el *Taller de Kinesiólogía y apoyo articular*, dirigido por el fisioterapeuta y experto en medicina deportiva el Dr. Doug Stringham. Los participantes aprendieron métodos fáciles para estirar las articulares, los cuales se pueden practicar en la casa o en la oficina. También aprendieron cómo las bandas utilizadas en la kinesiólogía pueden ayudar a reducir el dolor en las articulaciones. El Dr. David Clark nuevamente proporcionó a los participantes una actualización completa sobre lo último en tratamiento de hemofilia B. A medida que el tratamiento avanza a un ritmo récord, este tipo de



información es más importante que nunca.

Los niños que asistieron tuvieron la oportunidad de visitar el zoológico de St. Louis, donde vieron gorilas, guepardos y muchos otros animales. Quizás lo más importante fue que la reunión les dio a las familias la oportunidad de compartir sus propias experiencias y prestarse mutuamente fortaleza y apoyo.

La Coalition for Hemophilia B desea agradecer a Pfizer por su generoso patrocinio de la reunión de St. Louis.







BOSTON, MASSACHUSETTS

El mismo día que en San Luis, el 1 de junio, las familias se reunieron en el Holiday Inn Boston-Bunker Hill para otra maravillosa reunión familiar en el camino. En la reunión de Boston, Michael F. Guerrero, MD, Director del Programa Integral de Hemostasia y Trombosis del Sistema Nacional de Salud Infantil en Washington, DC, presentó la actualización del estudio B-HERO-S.

Los participantes recibieron una actualización sobre la defensa y el acceso a cuidados médicos, en una sesión llamada *The B Voice: comienza contigo y conmigo*. La sesión fue dirigida por Glenn Mones, asesor de defensa de la Coalition for Hemophilia B, quien cuenta con 20 años de experiencia en la comunidad de la hemofilia. Los asistentes se informaron de cómo el programa de defensa, The B Voice, de la Coalition gestiona los problemas que tienen que ver con el seguro de salud y otros desafíos, con el fin de obtener reembolsos adecuados para un tratamiento de calidad. Se animó a los miembros de la comunidad a usar sus propias voces para ayudar a marcar una verdadera diferencia.

Varias sesiones se centraron en lograr el bienestar físico y mental. Robert Lawrence Friedman, MA, dirigió una sesión altamente interactiva denominada: *Cómo controlar el estrés de la hemofilia B*. Friedman es un autor, orador, entrenador y psicoterapeuta que ha brindado sus singulares programas de capacitación a corporaciones del Fortune 500, universidades y organizaciones de atención médica de en los Estados Unidos, Europa y Asia. Es el autor de *Cómo relajarse en 60 segundos o menos*. A los participantes se les ofrecieron técnicas específicas y fáciles de aprender para reducir la tensión al instante y controlar el estrés de manera efectiva.

Mihaela Dumea, una consejera de la salud, asesora y profesora de yoga y meditación, dirigió una sesión de *Yoga con silla para principiantes*. Los participantes aprendieron ejercicios de respiración corporal, técnicas

suaves de estiramiento y las bases del yoga con silla. Los beneficios de estas técnicas pueden incluir un aumento en la fuerza y la flexibilidad y la disminución de los niveles de dolor y de la presión arterial.

El Dr. Michael Zolotnitsky, PT, DPT, un fisioterapeuta ortopédico y neurológico con hemofilia A severa, dirigió el *Taller de Kinesiología* y apoyo articular, hizo demostraciones de cómo utilizar el kinesiotaping o vendaje neuromuscular para reducir el dolor y la inflamación en casi cualquier parte del cuerpo. Los participantes tuvieron la oportunidad de aplicarse la cinta adhesiva a sus propias áreas problemáticas y se les proveyeron muestras de cinta para usar en casa.

Los niños que asistieron disfrutaron de un viaje al Acuario de Nueva Inglaterra ubicado en el muelle central de Boston. Los jóvenes visitantes tuvieron la oportunidad de ver las miles de fascinantes criaturas marinas y otras atracciones del acuario.

Cada reunión familiar en el camino incluye una actualización muy importante sobre el estado de la investigación y el tratamiento, y la reunión de Boston ciertamente no fue la excepción. La actualización fue provista por el Dr. Shelby Smoak, un ex profesor universitario con un doctorado en literatura y defensor de la comunidad de la hemofilia desde hace mucho tiempo. Sus memorias de 2013, *Bleeder*, se publicaron con aclamación crítica y recibieron un premio al libro del año de la American Library Association. El Dr. Smoak hizo una presentación exhaustiva sobre el estado de los tratamientos y habló de lo que está por venir.

La Coalition for Hemophilia B desea agradecer a CSL Behring por su generoso apoyo a la reunión de Boston.

CSL Behring



OTRA VEZ EN EL CAMINO: DALLAS Y ANN ARBOR

DALLAS, TEXAS

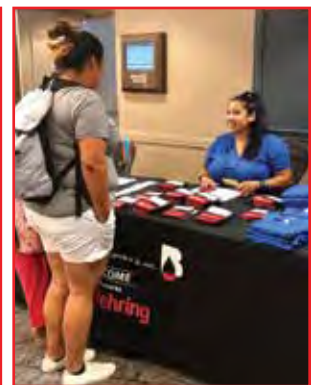
El sábado 8 de junio fue otro día de “doble encuentro” ya que la Coalition for Hemophilia B se dirigió a Dallas y a Ann Arbor para dos reuniones familiares en el camino. La reunión de Dallas se realizó en el Sheraton Dallas Hotel. En esta reunión se presentó una nueva sesión titulada: *Braving Change*, dirigida por Nikita Lyons, agente de enlace para el paciente de Bioverativ. El programa permitió a los participantes explorar el concepto de resiliencia o resistencia ante la presencia de un cambio, o adaptación a circunstancias difíciles. Se expusieron las diferentes características de las personas que son resilientes y formas de fomentar la resiliencia dentro de la familia, en la escuela y en la comunidad en general.

El bienestar físico y mental se abordó en un taller de yoga con silla, dirigido por John Avitia, un entrenador personal que enfatizó la importancia de desarrollar la estabilidad y movilidad en las articulaciones. Robert Friedman presentó otra edición del taller *Cómo controlar el estrés de la hemofilia B*. En esta ocasión, también incluyó parte de una presentación llamada *What's So Funny*, centrada en los beneficios físicos, mentales y emocionales del humor.

Los niños que asistieron tuvieron la oportunidad de visitar el Acuario de Dallas, donde interactuaron con un perezoso de tres dedos y pudieron apreciar una variedad de fascinantes criaturas marinas. El programa concluyó con la actualización del Dr. David Clark sobre las últimas noticias e información sobre la hemofilia B.

La Coalition for Hemophilia B desea agradecer a CSL Behring por su generoso patrocinio de la reunión de Dallas.

CSL Behring





ANN ARBOR, MICHIGAN

El mismo día de la reunión de Dallas, el Sheraton Ann Arbor Hotel en Michigan sirvió como sede de otra reunión familiar en el camino. Los asistentes a la reunión de Ann Arbor disfrutaron de la participación especial de Ben Shuldiner. Ben tiene hemofilia B y es un líder en la educación. A la edad de 25 años, fundó y dirigió el High School for Public Service en la ciudad de Nueva York. Actualmente, es profesor en el Hunter College de la ciudad de Nueva York. Ben abrió el programa Ann Arbor con una sesión sobre los Planes 504 y los IEP (Programas de Educación Individualizados). Estos son programas diseñados para proteger el derecho legal de cualquier niño con necesidades especiales o problemas de salud, para que pueda recibir adaptaciones especiales en la escuela. Ben aconsejó a los padres sobre cómo pedir los servicios apropiados para crear un plan que realmente ayude a su hijo. En la parte final del día, Ben también se hizo cargo de la sesión informativa sobre las actualizaciones en la hemofilia B, proporcionando a los participantes la información más reciente sobre el estado del tratamiento para la hemofilia B.

Otra sesión de aprendizaje presentada por primera vez en Ann Arbor fue el *Poder del empoderamiento*. Fue presentado por Shelley Gerson, MEd, una educadora profesional con una larga historia en la comunidad de trastornos hemorrágicos; es gerente de educación y defensa del paciente en Sanofi Genzyme. Shelley enseñó a los participantes diferentes formas de fortalecerse, tales como reconocer nuestras cualidades, acoger la individualidad, crear entornos seguros, mejorar la confianza en uno mismo y establecer asociaciones de apoyo.



En otras sesiones populares, el Dr. Michael F. Guerrero presentó nuevamente los hallazgos del estudio B-HERO-S de la compañía, Novo Nordisk. La sesión de yoga con silla (otra característica constante de todas las reuniones) fue dirigida por el instructor local de yoga Paul Barr, fundador y propietario de Oxford Yoga Studio. Se centró en ejercicios para aumentar el equilibrio, la fuerza, la flexibilidad, el rango de movimiento y la reducción del estrés.

Los niños que asistieron hicieron un emocionante viaje al Museo Ann Arbor Hands-On. Como su nombre lo indica, el museo tiene muchas instalaciones que permiten a los niños aprender explorando, tocando, investigando y resolviendo problemas. Como siempre, la reunión ofreció muchas oportunidades para que las familias interactuaran y compartieran su propia fuerza y experiencia.

La Coalition for Hemophilia B desea agradecer a CSL Behring por su generoso patrocinio a la reunión de Ann Arbor.

CSL Behring





GRACIAS

Además, nos gustaría agradecer a los numerosos conferenciantes, miembros del equipo de personal, voluntarios, expositores y, por supuesto, a las familias participantes por hacer que estas cinco primeras reuniones del año fueran un gran éxito.

ÚNASE A NOSOTROS EN UNA DE NUESTRAS PRÓXIMAS REUNIONES

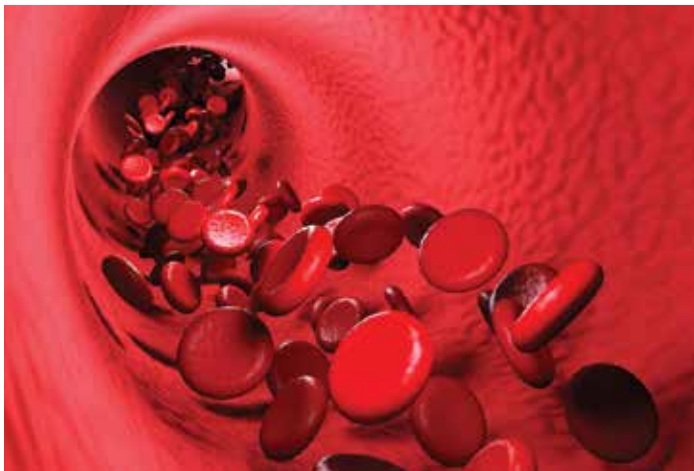
Aún quedan ocho reuniones para 2019. Se llevarán a cabo en Columbus, OH y Knoxville, TN el 19 de octubre; en Atlanta, GA y Seattle, WA el 26 de octubre; en Fort Smith, AR y Baton Rouge, LA el 2 de noviembre; y en Phoenix, AZ y Schaumburg, IL el 9 de noviembre. Visite nuestro sitio web en www.hemob.org para obtener más información y para registrarse.

Actualización sobre la hemofilia

Por Dr. David Clark

NON-FACTOR TREATMENT AND CLOTTING

Un grupo de Francia está estudiando la inhibición de la proteasa anticoagulante Nexin-1 (PN-1), para tratar de equilibrar el sistema de coagulación sin usar factor. PN-1 es un potente inhibidor de trombina (factor IIa), el factor que convierte el fibrinógeno en fibrina para formar un coágulo. En estudios de ratones, los investigadores demostraron que pueden promover hemostasia (coagulación normal) al inhibir PN-1. [ISTH resumen OC 75.3]



Un grupo de los Países Bajos ha demostrado que la composición de la microflora intestinal tiene efecto sobre la coagulación. Los investigadores usaron trasplantes de materia fecal en 35 pacientes para alterar su microflora intestinal y medir la producción de la trombina y de los niveles de 43 proteínas relacionadas con la coagulación. Demostraron que la composición de la flora intestinal afecta la producción de una serie de factores de coagulación, lo cual disminuye la capacidad de coagulación en el cuerpo. [ISTH resumen OC 35.3]



ADMINISTRACIÓN ORAL

Al menos dos organizaciones están trabajando en píldoras robóticas que podrían administrar el factor IX por vía oral.

El ISTH, Takeda y Rani Therapeutics hizo una presentación de una píldora robótica que contiene factores de coagulación y otras proteínas. La píldora se ingiere y pasa por el estómago sin cambio alguno. Cuando la píldora llega al intestino delgado, un pequeño globo

dentro de la píldora se infla, empujando unas micro agujas hacia fuera de a los lados de la píldora. Las micro agujas perforan la pared intestinal inyectando el contenido de la píldora en el torrente sanguíneo. Takeda se centró en el factor VIII para el presentación, pero el factor IX y otras proteínas podrían ser fáciles de usar usando este método. [ISTH resumen OC 60.5]

Novo Nordisk y el Massachusetts Institute of Technology (MIT) están trabajando en una píldora robótica similar. Aunque Novo se está enfocando inicialmente en la administración de insulina, la píldora podría utilizarse para administrar otras proteínas, incluyendo los factores de coagulación. Esta píldora tiene una sola aguja, la cual utiliza para inyectar su carga medicinal a través de la pared del estómago. La píldora tiene un mecanismo especial para mantener una posición vertical en el estómago y así asegurar que la aguja atraviese la pared intestinal. [Noticias del MIT en news.mit.edu, 2/7/19]

TERAPIA DE GENES

Un grupo del Medical College of Wisconsin ha demostrado que la terapia génica dirigida a las plaquetas puede promover la producción del factor IX por las plaquetas. Los investigadores modificaron células madre hematopoyéticas (células en la médula ósea que producen continuamente plaquetas y otras células sanguíneas) con un gen del factor IX y trasplantaron estas células a ratones con hemofilia B. Todos los ratones mostraron un aumento en la producción del factor IX y la corrección de su tendencia hemorrágica. [ISTH resumen OC 53.4]



Este es un resumen, no comercial, de las noticias de investigación sobre hemofilia. La mayoría de las siguientes noticias fueron presentadas en el 2019 Congress of the International Society on Thrombosis and Haemostasis (ISTH) llevada a cabo en Melbourne, Australia, del 6 al 10 de julio de 2019. Copias gratuitas de los resúmenes (resúmenes de presentaciones) se puede encontrar en <https://onlinelibrary.wiley.com/toc/24750379/2019/3/S1>.

HEMOFILIA LEVE Y MODERADA

Estudios recientes han demostrado que la expectativa de vida de las personas con hemofilia leve y moderada (A o B) es la misma que la de la población normal. Pero, ¿qué hay en cuanto a la calidad de vida? El grupo de investigación PROBE (The Patient-Reported Outcomes Burdens and Experiences) analizó los indicadores de la calidad de vida (QoL) para esta población, en comparación con los controles normales (es decir, personas sin trastornos hemorrágicos). Ellos descubrieron que las personas con hemofilia leve o moderada tienen más problemas de salud, más dificultades escolares/laborales y baja calidad de vida relacionada con problemas de salud. Según el grupo, la hemofilia leve o moderada “no es una enfermedad benigna”. Encontraron que las medidas tradicionales utilizadas para la hemofilia severa, como las tasas de sangrado y los niveles de factores, son menos sensibles indicadores del estado de salud de los pacientes con niveles leves y moderados. [ISTH resumen OC 32.4]

ARTROPATÍA HEMOFILICA (ENFERMEDAD DE LAS ARTICULACIONES)

Una serie de estudios sobre enfermedades articulares hemofílicas fueron presentados en el congreso de ISTH 2019. La acumulación del hierro después de un episodio de hemorragia articular parece ser exclusivo de la hemofilia (A o B). Aparentemente el hierro está implicado en el deterioro de la articulación, pero el mecanismo

exacto de cómo sucede es desconocido. Un grupo de la University of California San Diego y el Scripps Institute llevaron a cabo estudios en ratones hemofílicos para analizar el transporte del hierro en las articulaciones. Los investigadores vieron cambios en el número de proteínas lo cual pudiera influenciar en la eliminación del hierro de la articulación. Se necesitan más investigación en el tema. [ISTH resumen OC 75.4]

Un grupo de científicos europeos y japoneses analizaron el efecto que tiene la proteína S, un anticoagulante, en el deterioro de las articulaciones. Descubrieron que inhibir la proteína S reduce el daño articular en ratones hemofílicos. No está claro si el efecto es el resultado del equilibrio del sistema de coagulación, por lo que el sangrado cesa más rápido, o si depende de otra acción de la proteína S. El grupo continúa analizando el efecto de la proteína S sobre la inflamación que causa daño articular crónico. [ISTH resumen OC 75.2]

Una proteína llamada Inhibidor de la fibrinólisis activable por trombina (TAFI) se activa en el sangrado normal por la trombina creada durante el proceso de coagulación. Sin embargo, los bajos niveles de trombina generados en pacientes hemofílicos activa solamente cantidades mínimas de TAFI, causando fácilmente la desintegración de coágulos (fibrinólisis) y el crecimiento anormal de los vasos sanguíneos, lo cual conduce a la degradación articular. Científicos de UC San Diego y el Scripps Institute encontraron que al aumentar los niveles de TAFI, se podía normalizar el proceso de hemostasia en las articulaciones de ratones hemofílicos. También encontraron que el aumento de los niveles de TAFI impidió la formación de vasos sanguíneos disfuncionales en las articulaciones. [ISTH resumen OC 75.1]

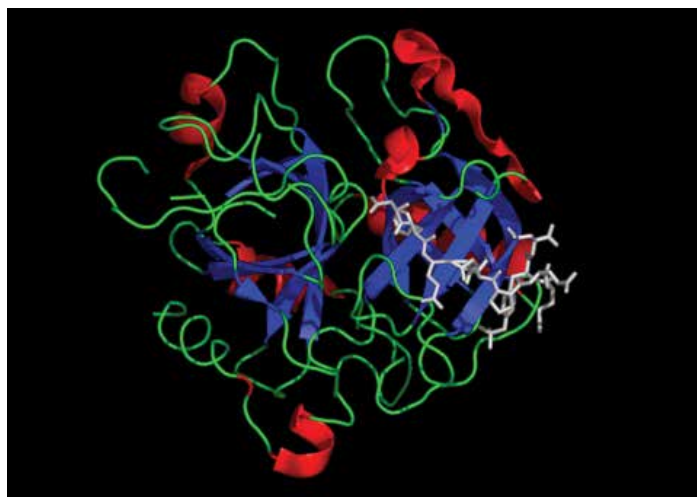
Un estudio europeo de pacientes con hemofilia moderada y grave investigó sobre las hemorragias articulares y el deterioro articular en los niños. Los autores estudiaron a 785 pacientes con edades comprendidas entre dos o menos a 17 años de edad, se incluyeron a pacientes con inhibidores, de los cuales el 76% estaban en profilaxis continua o intermitente y 24% pidieron ser tratados. Encontraron que el 33% de pacientes con inhibidores, el 20% de pacientes severos sin inhibidores, y el 11% de pacientes moderados sin inhibidores tenían evidencia de enfermedad crónica de las articulaciones. Se concluyó que hay muchas necesidades sin atender y gran oportunidad de mejoramiento en el tratamiento para los niños con hemofilia. [ISTH resumen OC 70,1]



Actualización sobre la hemofilia

ANÁLISIS QUÍMICO DEL FACTOR IX

Uno de los aspectos subestimados de la hemofilia es que los análisis químicos del factor IX (FIX) son muy difíciles de obtener. Los análisis químicos son una serie de pruebas que calculan la cantidad de FIX. Los fabricantes confían en estos análisis para determinar la cantidad de producto que deben colocar un vial; los pacientes y los doctores confían en esta información para determinar la cantidad de FIX en el torrente sanguíneo de un paciente. Un análisis FIX intenta imitar en el laboratorio el comportamiento de FIX en la sangre. Hay varios tipos de análisis químicos FIX y diferentes catalizadores (productos químicos utilizados en el ensayo). No siempre se presentan los mismos resultados, y las diferencias se han expandido con la introducción de los productos de vida media extendida (EHL).



Un grupo de investigadores alemanes analizaron varios tipos de ensayos químicos que utilizaban reactivos diferentes en combinación con los tres productos actuales EHL más un producto de vida media estándar (SHL). Con el producto SHL, la mayoría de los ensayos coincidían en alrededor de un 20%, hubieron dos que difirieron en un 57% y un 68%. Con Alprolix, las diferencias del ensayo variaron más ampliamente con diferencias entre 35% y 88%. Con Idelvion, las diferencias oscilaron hasta el 78%, y con Rebinyn, variaron hasta 19.6 veces (18,600%) mayor potencia. Los autores del estudio recomiendan la necesidad de mejorar procedimientos de prueba y estandarización. [ISTH resumen OC 07.2]

Un grupo de investigadores holandeses realizó un estudio similar, comparando dos tipos de ensayos FIX. En las pruebas realizadas en 144 laboratorios diferentes, encontraron similares diferencias, incluso se encontraron grandes variaciones en las pruebas repetidas de la misma

muestra con el mismo ensayo. [ISTH resumen OC 07.5] Estos estudios y otros demuestran que a los resultados de los ensayos químicos no se le debe dar demasiada credibilidad. Son solo una guía. El comportamiento de su sangrado puede ser un mejor indicador de cómo un producto está funcionando para usted.

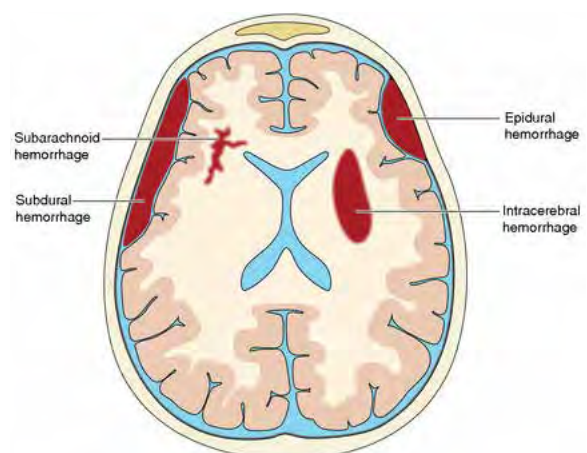
EL CAMBIO A PRODUCTOS EHL

Varios documentos de ISTH se centraron en el cambio de los productos SHL a los productos EHL. Un grupo en Irlanda observó pacientes con hemofilia B, quienes habían hecho el cambio a los productos EHL. Al estudiar los resultados informados por los pacientes, los investigadores encontraron mejoras significativas en la mayoría de las medidas de calidad de vida, así como también una disminución en las tasas de sangrado. Antes de cambiarse, el 29% de los pacientes informaron tener ocho o más hemorragias por año y el 41% informó tener una o menos hemorragias al año. Después del cambio, no hubo ningún paciente que informara ocho o más hemorragias y el 59% de los pacientes informaron una o menos hemorragias por año. [ISTH resumen OC 42.4]

Un grupo de los Estados Unidos observó a pacientes con hemofilia B severa en cuatro centros de tratamiento de hemofilia (HTC) que habían cambiado a Alprolix o Idelvion (ninguno de los pacientes cambió a Rebinyn). De los 55 pacientes, 13 informaron sangrados inesperados y/o mal control del sangrado. Los autores del estudio sugieren que los niveles de FIX no deberían ser la mejor guía para la dosificación de los productos EHL, y que se necesita mucha más investigación para realmente poder comprender los mecanismos de los productos EHL. [ISTH resumen OC 70.4]

HEMORRAGIA INTRACRANEAL

Ha habido una serie de informes en la literatura médica sobre las hemorragias intracraneales (ICH), o sangrado en



Actualización sobre la hemofilia

el cerebro en pacientes con hemofilia, estos informan una amplia gama de incidencia y mortalidad (muerte). Un grupo holandés realizó una encuesta de todos de los estudios- 56 estudios, incluidos más de 82,000 pacientes y 1,508 eventos ICH- desde 1960 a 2018. Al sondear el estudio y resumir y analizar todos los resultados, encontraron una incidencia promedio de 400 por 100,000 personas-año para pacientes con hemofilia en comparación con una tasa de 25 por 100,000 personas-año en la población general. Curiosamente, la incidencia de ICH descendió del 8% durante el período 1960–1979 a 3% durante los años 2000–2018 (posiblemente como resultado de un mayor uso de profilaxis). [ISTH resumen OC 70.3]

MUJERES CON HEMOFILIA

“Las personas portadoras de la hemofilia (HC) enfrentan desafíos psicosociales y físicos específicos que están relacionados con su trastorno de sangrado hereditario”. Esto es lo que dice un grupo de investigadores holandeses que encuestó toda la literatura médica sobre portadores y el embarazo. Sus principales hallazgos fueron:

1. El asesoramiento genético generalmente se considera útil.
2. Una clínica especializada, centrada en temas para HC, es valiosa.
3. Las personas con HC consideran el diagnóstico prenatal como beneficioso pero psicológicamente es desafiante.
4. Las experiencias de diagnóstico prenatal no invasivo y las pruebas genéticas previas a la implantación fueron predominantemente positivas. Los autores de esta encuesta lamentan la falta de más estudios sobre el área psicosocial y los desafíos relacionados con el embarazo y la hemofilia. [ISTH resumen OC 19.2]
- 5.

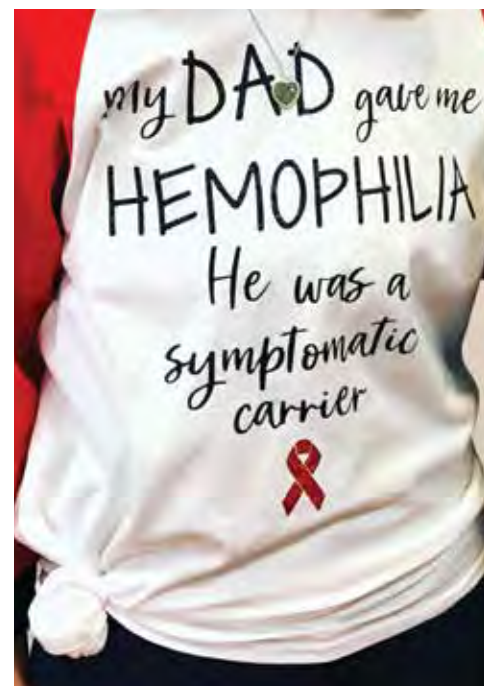


Otro estudio holandés analizó la hemorragia posparto (HPP), que es un sangrado excesivo después del parto, en portadoras de la hemofilia y mujeres con la enfermedad de von Willebrand (vWD). En general, la tasa de HPP fue del 36,6%. Los autores afirman que la necesidad de cambios en el cuidado posparto, para las portadoras de la hemofilia y las mujeres con vWD es evidente. El riesgo de HPP sigue siendo alto incluso con el tratamiento de factor de coagulación. [ISTH resumen OC 19.4]

En Suecia, un estudio que duró 11 años con pacientes y portadoras de la hemofilia, demostró que estas personas tienen un alto riesgo de experimentar dolor, ansiedad y depresión que las personas sin la hemofilia. Patrones similares se vieron en portadores, así como en pacientes con hemofilia, lo que indica la necesidad de una mejor atención médica y más investigación. [ISTH resumen OC 32.3]

HEMOPHILIA NEWS TODAY TIENE UNA COLUMNA DEDICADA A LAS MUJERES CON HEMOFILIA

Hemophilia News Today es un publicación en línea gratuita ([https:// hemophilanewstoday. com /](https://hemophilanewstoday.com/)) que cubre el aspecto psicosocial y médico de la hemofilia. Shelly Horowitz, una mujer con hemofilia A, escribe la columna: Factor olvidado, el cual se enfoca en temas para mujeres con hemofilia. Lo primero que captó mi atención fue la columna del 4 de junio de 2019 en la que ella describió una camiseta que ella misma había hecho y que decía: “Mi papá me dio la hemofilia. Era un portador sintomático”.



JOVEN EMPRESARIO PARKER FEAGINS, UTILIZA SU AMOR POR EL NEGOCIO DE LA MÚSICA PARA CREAR UNA COMUNIDAD



Un autentico hombre renacentista, los intereses de Parker son la ingeniería y las matemáticas, la robótica, el clarinete bajo, y el lado comercial de la música.

Parker, de catorce años, es estudiante de primer año de la L&N STEM Academy en Knoxville, Tennessee, él comenzó un negocio para promover a músicos jóvenes- YP Entertainment, LLC. Su primer show fue el 5 de enero de 2019, en el Central Collective de Knoxville.

Lo denominó con el nombre: JAMuary the 5th, y fue una manera extraordinaria de empezar el año. Entre las bandas locales que se alinearon para tocar estaban: Garret Smith, Nightfly, Astro Biz, Denzel Hendricks, Indigo Age y Vagabon Brew.

“Este es el primer espectáculo que he hecho hasta ahora”, dijo Parker, quien vive en Halls, Tennessee, con sus padres, Jenifer Feagins Fraker y Jason Fraker, y sus cuatro hermanos. “Realmente me gusta organizar espectáculos y crear una comunidad a su alrededor”. Parker donó las ganancias de la venta de entradas del programa a la Coalition for Hemophilia B.

Tanto Parker como su hermano pequeño Ben tienen hemofilia B. “Ben y yo tenemos la forma más leve de la hemofilia B, así que somos afortunados, pero realmente es una discapacidad para algunas personas. Saber lo que la Coalition ha hecho por mí, me hace pensar en lo que podrían hacer por alguien con hemofilia más grave- en una ocasión ellos construyeron un piscina para un niño. Kim Phelan, vicepresidente de la coalición, me ha ayudado mucho”.

Parker, está interesado en la ingeniería y las matemáticas, él toca el clarinete bajo en la escuela, pero le llamó mucho la atención lo que es el lado comercial de la música cuando estuvo vendiendo su equipo de robótica y descubrió el sitio de internet, SoundCloud.com. “He conocido a personas excelentes a través de este trabajo; es interesante y muy peculiar. También he aprendido que yo no tengo que ser la imagen pública de la música”, dijo.

Cuando se le preguntó si le gustaría ser el próximo Ashley Capps: el promotor musical y fundador de AC Entertainment, también con sede en Knoxville — Parker se rió y dijo que ese era su objetivo, “Estoy pensando en solicitar una pasantía allí”.

Noticias de tratamientos

Por Dr. David Clark

APTEVO ANUNCIA DISPONIBILIDAD DE VIALES DE 3000 UI PARA IXINITY Y UN ESTUDIO PEDIÁTRICO



25/06/19 Aptevo Therapeutics lanzó un nuevo 3000 UI vial de Ixinity, su producto de factor IX recombinante. Estará disponible en viales de 500, 1000, 1500 y 3000 UI. Aptevo cree que esto ofrecerá importantes ventajas y conveniencia adicional para los pacientes. Es interesante que mientras algunos de los productos estándar de vida media, como Ixinity, han perdido cuota de mercado, frente a productos de vida media extendida, las ventas el Ixinity aumentaron más del doble entre 2017 y el 2018.

Aptevo también anunció que comenzará un estudio de Fase IV (post licencia) de Ixinity para uso pediátrico. El estudio inscribirá a 20 pacientes con hemofilia B, menores de 12 años. Dado que aproximadamente un tercio de los afectados con la hemofilia B son actualmente menores de 13 años de edad, la compañía cree que esto conducirá a una importante expansión de su mercado. [Comunicado de prensa de Aptevo]

ROCHE Y SPARK RETRAZAN EL PLAZO PARA TOMAR CONTROL



10/06/19 Roche intenta comprar la empresa de terapia génica, Spark Therapeutics en un contrato con valor de \$4,3 billones. El plazo se ha retrasado hasta el 30 de abril de 2020 mientras que la U.S. Federal Trade Commission investiga cualquier problema de carácter competitivo. (la preocupación que esto causa es que Roche retrasaría el desarrollo de la terapia génica de Spark para la hemofilia A y de esa manera extender la vida viable de Hemlibra, el tratamiento sin factor de Roche para la hemofilia A. Sin embargo, habiendo tantos competidores de terapia génica para la hemofilia A, es poco probable que Roche retrase su propio producto). Con Spark, Roche recibirá una terapia génica de tratamiento para la hemofilia A, pero no la terapia génica para la hemofilia B de Spark el cual ha sido adquirido por Pfizer. [Comunicado de prensa de Roche]

NOTICIAS DE ISTH 2019

La mayoría de las siguientes noticias fueron presentadas en el 2019 Congress of the International Society on Thrombosis and Haemostasis (ISTH) llevado a cabo en Melbourne, Australia, del 6 al 10 de julio de 2019. Copias gratuitas de los resúmenes (resúmenes



de las presentaciones) se pueden encontrar en <https://onlinelibrary.wiley.com/toc/24750379/2019/3/S1>.

CATALYST PRESENTA ACTUALIZACIONES DE DALCA



Catalyst Biosciences está desarrollando Dalcinonacog Alfa (DalcA), un factor recombinante variante IX. DalcA es 22 veces más potente que el factor IX normal y tiene una vida media más larga. Se administrará por vía subcutánea una vez al día. Dos pacientes, de la misma familia, en el estudio de Fase I/II desarrollaron inhibidores de DalcA, pero no al factor IX normal. Catalyst hizo un estudio impresionante y completo sobre la inmunogenicidad (tendencia al desarrollo de inhibidores) de DalcA, el cual demostró que DalcA no es más inmunogénico que el factor IX normal. Un estudio de Fase IIb está actualmente en curso, con resultados esperados para finales de 2019. [ISTH resúmenes PB0312 y PB0315]

CATALYST REPORTA SOBRE PROGRESO CON MARZAA PARA TRATAMIENTO INHIBIDOR



Catalyst también está desarrollando Marzeptacog Alfa (Activado) (MarzAA), una variante del factor VIIIa recombinante para el tratamiento de pacientes con hemofilia A y B con inhibidores. En un estudio de fase II que evalúa la posibilidad de administración subcutánea, 13 de los sujetos con inhibidores experimentaron una reducción en el promedio anual de la tasa hemorrágica (ABR) de un 19.8, antes del tratamiento, a 1.6 con MarzAA. El producto parece seguro, bien tolerado y sin desarrollo de inhibidores. Un evento adverso fatal ocurrió, un paciente con hipertensión arterial no tratada sufrió una hemorragia intracraneal. Este evento no se consideró relacionado con el producto. Catalyst está planeando un estudio de Fase III.

Catalyst también realizó un estudio para examinar la calidad de vida (QoL) en pacientes con inhibidores. El estudio observó a pacientes en tratamiento diario del MarzAA subcutáneo en comparación a otros pacientes con y sin inhibidores que utilizaron métodos validos de chequeo. En la línea de inicio (antes del tratamiento con MarzAA) las evaluaciones de calidad de vida fueron significativamente peores que los resultados publicados de pacientes sin inhibidores. Después de 28 a 50 días de tratamiento con MarzAA, todos los pacientes mostraron tendencia a conseguir mejores resultados. [ISTH resume OC 11.4 y PB0240]

CSL PRESENTA ESTUDIOS DE IDELVION

CSL Behring

CSL Behring presentó una serie de informes sobre estudios continuos para Idelvion, el producto de factor IX de vida media de la compañía. En estudios realizados en Italia, Bélgica y Alemania, 84 pacientes obtuvieron reducciones en el promedio de ABR de un 68-94% con la profilaxis de Idelvion, en comparación con su experiencia previa utilizando productos estándar de media vida. La mayoría de los pacientes recibieron Idelvion cada siete días o más. Su tasa de consumo semanal del factor IX se redujo en un 56-73%. CSL actualmente está estudiando la calidad de vida de los participantes en relación con la salud (CVRS). [ISTH extrae PB0281 y PB0691]

En otro estudio, los intervalos de las dosis de 83 pacientes, tratados previamente, variaron de 7 a 21 días con niveles mínimos medios de más del 5%. Las tasas de sangrado espontáneo fueron bajas y no se observaron inhibidores. [ISTH resumen PB1453]

En un estudio de pacientes que fueron sometidos a cirugía con Idelvion, se calificó la eficacia hemostática (prevención de sangrado) como: "Excelente" o "bueno" en el 89% de los casos. El uso de Idelvion resultó en un menor consumo del factor IX y una baja frecuencia de infusiones durante la cirugía. Las pérdidas de sangre fueron menores de lo previsto para la mayoría de los pacientes. Los pacientes no desarrollaron inhibidores ni experimentaron eventos adversos relacionados con Idelvion. [ISTH resumen PB0734]

CSL también presentó un informe del caso de un paciente que cambió de un producto estándar de media vida a Idelvion. Además de la hemofilia B, el paciente sufría de epilepsia y discapacidades neurológicas causadas por una hemorragia intracranial ocasionada a los 4 años. El paciente cambió a Idelvion a los 24 años de edad, primero con infusiones cada 10 días, y luego extendió el periodo a cada 14 días. Mantuvo un nivel mínimo de >20%. Su uso del factor disminuyó de 56,000 IU a 12,000 IU cada 42 días. Este cambio mejoró enormemente la calidad de vida tanto para el paciente como para sus padres y cuidadores. [ISTH resumen PB0684]

FREELINE ANUNCIA UNA ACTUALIZACION DE DATOS DE TERAPIA GENÉTICA



Freeline Therapeutics informó los resultados de ensayo de la Fase I/II de su terapia genética experimental para la hemofilia B. El tratamiento, FLT180a, utiliza un vector

AAV3 y el variante de Padua de alta potencia del factor IX. Después de un año de tratamiento en el dos pacientes que recibieron la dosis más baja, Freeline observó que el nivel de factor IX se sostuvo en un 40% sin evidencia de inflamación del hígado. Freeline también está comenzando el desarrollo de una terapia génica para la hemofilia A. [resumen ISTH PB0309 y Comunicado de prensa de Freeline]

MITSUBISHI TANABE ENTRA EN LA CARRERA DE TERAPIA GENÉTICA PARA LA HEMOFILIA B

8/6/19 Mitsubishi Tanabe Pharma, con sede en Japón, se une a Jichi Medical University para desarrollar un tratamiento de terapia génica para la hemofilia B. Utilizarán un virus adeno-asociado (AAV por sus siglas en inglés), pero se ha anunciado muy poca información. El proyecto está siendo financiado por una donativo de la Japan Agency for Medical Research and Development [Mitsubishi Comunicado de prensa de Tanabe Pharma]



NOVO NORDISK PRESENTA DATOS ADICIONALES SOBRE REBINYN

Novo Nordisk presentó una actualización en su estudio de Fase III de Rebinyn en pacientes no tratados previamente (PUP). Rebinyn usa polietilenglicol (PEG) para darle una vida-media extendida. Novo inscribió a 37 pacientes con edades de entre los 0 a 4 años, quienes recibieron profilaxis con Rebinyn con un nivel de promedio mínimo de 15% de lo normal. El promedio estimado del ABR fue de 0.31. Los pacientes que experimentaron hemorragias fueron tratados con una sola dosis de Rebinyn. Dos de los 33 (6.1%) pacientes desarrollaron inhibidores, lo cual es consistente con la tasa de desarrollo de inhibidores, reportado en la literatura médica, para productos normales de factor IX. Aparte de esto, Rebinyn trabajó eficazmente y fue bien tolerado. [ISTH resumen OC 42.5]



Otro estudio de Fase III analizó a niños previamente tratados (12 años y menores) que habían sido tratados con Rebinyn por al menos cinco años. El estudio encontró un promedio de ABR de 0.66, y todo tipo de sangrado fue tratado con 1-2 dosis de Rebinyn. Las tasas de sangrado disminuyeron durante los cinco años: el 20% de los sujetos dejaron de sangrar y el 64% no desarrolló hemorragias espontáneas. No se detectó ningún tipo de

Noticias de tratamientos

inhibidor. La concentración media de PEG en el plasma alcanzó un nivel permanente en un periodo de 3 a 6 meses y luego permaneció estable por hasta cinco años. [ISTH resumen PB0242]

NOVO ACTUALIZA RESULTADOS PARA CONCIZUMAB

Novo Nordisk está desarrollando Concizumab, un anticuerpo recombinante que inhabilita el tejido anticoagulante inhibidor de la vía del factor (TFPI). Se espera que la inhibición de TFPI restablezca el equilibrio en el sistema de coagulación que se ve interrumpido por la falta de factores VIII o IX. En los estudios de fase II (A, B y pacientes con inhibidores), Novo descubrió que el tratamiento era bien tolerado sin eventos tromboembólicos (demasiada coagulación). Las tasas de sangrado fueron comparables a las observadas en pacientes con hemofilia en tratamiento de profilaxis con factor de coagulación. El producto se inyecta subcutáneamente. [Artículo de pipelinereview.com]



NOVO REPORTA EL AUMENTO DE AFINIDAD A LAS PLAQUETAS DEL PRODUCTO FVIIA

Novo Nordisk produce un producto activado del factor VII (FVIIa), NovoSeven, para el tratamiento de pacientes con inhibidores. FVIIa mejora la coagulación por medio de un método que depende de plaquetas, las cuales son pequeñas partículas de la sangre que funcionan con el sistema de coagulación para formar un coágulo que sellan los vasos sanguíneos lesionados. Sin embargo, El FVIIa tiene una baja afinidad para adherirse a las plaquetas. Novo estudió la posibilidad de que aumentando la afinidad con las plaquetas también aumentaría la



efectividad del FVIIa para inducir la coagulación. En estudios en ratones y en estudios de laboratorio con sangre hemofílica (sangre donada por un paciente con hemofilia), Novo descubrió que al aumentar la afinidad parece aumentar la potencia de FVIIa en unas 50 veces. [ISTH resumen OC 35.4]

PFIZER MUESTRA MEJORAS EN LA CALIDAD DE VIDA DESPUÉS DEL USO DE LA TERAPIA GENÉTICA SPK-9001

Pfizer continúa trabajando en el desarrollo de tratamiento de la terapia génica SPK-9001, que adquirió de Spark Therapeutics, se evaluó la calidad de vida relacionada con la salud (CVRS) en 15 sujetos adultos con hemofilia B, antes y después del tratamiento. Al utilizar cuestionarios validados, la compañía encontró que un año después del tratamiento, los sujetos exhibieron una mejora significativa en su CVRS. La tasa promedio de sangrado para los sujetos fue cero (rango de 0-4) y el número promedio de infusiones también fue cero (rango de 0-10). [ISTH resumen OC 01.3]



PFIZER PRESENTA DATOS SOBRE EL INHIBIDOR TFPI

Pfizer está desarrollando PF-06741086 como inhibidor de TFPI, un anticoagulante. Al inhibir TFPI (es decir, inhibir el inhibidor), Pfizer espera restablecer el equilibrio en el sistema de coagulación. Esto debería permitir que la sangre se coagule más fácilmente en pacientes con hemofilia A o B, con o sin inhibidores. El estudio Fase Ib/II incluyó a 26 sujetos (A, B y pacientes con inhibidores) tratados con dosis graduales, de producto subcutáneo. Las tasas anuales de sangrado, dependiendo de la dosis, varió de 4.2 a 0.7, un resultado por debajo del promedio ABR de 27.7 basado en controles históricos. Se presentaron cuatro eventos adversos graves que no estaban relacionados con el tratamiento. No sucedieron eventos trombóticos (demasiada coagulación) [ISTH resumen OC 11.2]



PFIZER ANUNCIA RESULTADOS DEL FACTOR X ACTIVADO, EN PERROS

Pfizer está desarrollando una variante del factor X activado para restaurar la coagulación en pacientes con hemofilia A y B, con o sin inhibidores. En la cascada de coagulación, los



Noticias de tratamientos

factores VIII y IX trabajan juntos para activar el factor X. El suministro de sangre con factor X activado debería eliminar la necesidad de los factores VIII y IX. Sin embargo, cuando no se regula cuidadosamente, el factor X puede causar graves trombosis (demasiada coagulación) e incluso la muerte. Pfizer ha desarrollado una variante del factor X normal, llamada FXa- I16L la cual es potencialmente más segura y más fácil de controlar. En estudios a perros con hemofilia A con inhibidores, la hemostasia (coagulación normal) se restableció sin presentar mayores efectos adversos. [ISTH resumen OC 51.5]

SANOFI PRESENTA DATOS SOBRE FITUSIRAN

Fitusiran de Sanofi inhibe en el cuerpo la producción de antitrombina, un anticoagulante. La reducción de los niveles de anticoagulantes es el enfoque para restablecer el equilibrio en el sistema de coagulación en pacientes con deficiencia de factores de coagulación. Fitusiran, un medicamento subcutáneo mensual, fue desarrollado originalmente por Alnylam en asociación con Sanofi, después Sanofi se hizo cargo y tomó la responsabilidad total para el desarrollo y comercialización del producto en el 2018. Sanofi informó resultados provisionales de su actual estudio de fase II en pacientes con hemofilia A o B, con o sin inhibidores. Treinta y tres participantes fueron tratados por un máximo de tiempo de más de tres años, experimentado un promedio del ABR de 1.5. El producto fue generalmente bien tolerado, no se desarrollaron inhibidores. Fitusiran también está en un estudio de fase III. [ISTH resumen OC 11.3]



SIGILON PRESENTA MÉTODO DE TERAPIA GENÉTICA USANDO CELULAS ENCAPSULADAS

Sigilon Therapeutics está desarrollando células encapsuladas, llamadas esferas 'Afibromer', para la terapia génica de la hemofilia. Las esferas Afibromer contendrán células diseñadas para producir factor VII, VIII o IX y se implantarán en la cavidad peritoneal que rodea el estómago y el hígado. Las esferas Afibromer protegen las células del rechazo inmunológico, pero son permeables a las proteínas de factor, que se esparcen desde su interior, en el torrente sanguíneo. Sigilon presentó resultados de los estudios en animales, los cuales muestran que se ha alcanzado la producción de factores y viabilidad a largo plazo. La compañía planea comenzar a trabajar con la hemofilia A y luego pasar a otros trastornos hemorrágicos. [ISTH resumen OC 60.4 y comunicado de prensa de Sigilon]



TAKEDA REPORTA SOBRE ESTUDIOS DE TERAPIA GENÉTICA



Takeda reportó los resultados de varios estudios de terapia génica. Para determinar por qué la producción del factor IX varía de manera significativa y disminuye en algunos de los pacientes de terapia génica, Takeda realizó una secuenciación completa del genoma en varios pacientes y encontró dos parámetros importantes que pueden afectar el éxito del tratamiento. Una es la diferencia en la heterocromatinización (un tipo de modificación de los cromosomas X, realizado por el cuerpo) de los pacientes, que puede aplacar al nuevo gen. La otra es la protección de las células hepáticas que se están transformando. Las altas cargas virales, utilizadas en las actuales terapias genéticas, pueden producir estrés inflamatorio en las células, lo que puede evitar que funcionen correctamente y conducir a su destrucción [ISTH resumen OC 31.1]

Takeda también está desarrollando TAK-748, un vector AAV de nueva generación, que utiliza un promotor de mayor actividad para aumentar la producción del factor IX a partir del nuevo gen. La compañía lo ha probado en ratones y monos Rhesus y lo considera seguro y eficaz. [ISTH resumen OC 22.1]

Determinar si un tratamiento de terapia génica se puede volver a administrar más tarde en la vida, ha sido una gran pregunta. La mayor parte de los tratamientos dependen de los AAV para suministrar el nuevo gen a las células hepáticas. Con el primer tratamiento, el sistema inmunológico desarrolla una inmunidad contra el AAV. El primer tratamiento aparentemente es capaz de incorporarse y hacer su trabajo antes de que se desarrolle una inmunidad completa, pero una segunda dosis enfrentaría una fuerte inmunidad previamente desarrollada, que podría evitar que la segunda dosis funcione. Takeda realizó un estudio en ratones para determinar si el suprimir las células T (un tipo de glóbulo blanco que forma parte del sistema inmunitario) permitiría que una segunda dosis (o dosis posterior) sea aceptada. Este método parece funcionar, y también parece evitar que las células T con memoria ataquen a las células que han sido transformadas con el nuevo gen. [ISTH resumen OC 31.2]

Muchos pacientes han desarrollado anticuerpos contra los vectores AAV utilizados en terapias genéticas al tratar infecciones previas. Aunque los AAV no parecen causar enfermedad en los humanos, pueden infectar a los humanos sin mostrar síntomas. Sin embargo, debido a la inmunidad que una infección previa ha causado, estos pacientes no son buenos candidatos para un tratamiento

Noticias de tratamientos

posterior con el vector AAV. Takeda ha demostrado que aproximadamente el 50% de los pacientes no pueden ser tratados con su vector AAV, de subtipo 8, debido a la inmunidad preexistente. La compañía también descubrió que muchos pacientes desarrollaron inmunidad coexistente a otros subtipos de los AAV. Este hallazgo sugiere que se necesitan nuevos métodos para lidiar con la inmunidad preexistente en pacientes con hemofilia que reciben terapia génica. [ISTH resumen OC 31.4] Takeda también anunció que abrió un nuevo centro global de investigación en San Diego el cual se concentrará en oncología, gastroenterología, neurociencia y enfermedades raras, incluyendo hemofilia, vacunas y productos derivados de plasma [Comunicado de prensa de Takeda]



ACTUALIZACIONES SOBRE ESTUDIOS DE TERAPIA GENÉTICA

uniQure

uniQure tiene estudios clínicos en curso de terapia génica para la hemofilia B. La compañía actualmente conduce un estudio de fase I/II de AMT-060, su vector original AAV5 con un gen normal del factor IX. Hay un estudio de fase IIb de AMT-061, el cual es lo mismo que AMT-060 pero con el gen de mayor potencia del factor IX Padua. El estudio de fase IIb es un estudio de transición para demostrar que AMT-061 puede usarse en lugar de AMT-060. Un estudio de fase III de AMT-061 también está en curso y ha comenzado a dosificar pacientes.

El estudio de fase I/II de AMT-060 le ha dado seguimiento a 10 pacientes por un lapso de tiempo de hasta 3.5 años. Ocho de los nueve pacientes que utilizaron profilaxis antes del estudio han podido descontinuarlo. Los cinco pacientes en la cohorte de dosis más baja, tienen un nivel promedio de factor IX de 4.9% y su ABR promedio disminuyó de 14.4, antes del estudio, a 5.4. Los cinco pacientes en la cohorte de dosis más alta tiene un nivel medio de factor IX de 7.4% y su ABR promedio disminuyó de 4.0, antes del estudio, a 1.0. Ningún paciente desarrolló inhibidores o exhibió activación de células T a AAV específicos. Estos resultados ayudan a respaldar la

viabilidad de la plataforma de terapia génica de uniQure que también se utiliza para AMT-061. [ISTH resumen OC 01.4]

En el estudio de uniQure de fase IIb, de AMT-061, los tres pacientes muestran aumentos estables significativos en los niveles del factor IX del 30%, 51% y 54% de lo normal. Ninguno de los pacientes ha experimentado pérdida de producción del factor IX, no se han presentado ningún evento hemorrágico, ni se ha requerido ninguna infusión del factor IX adicional. Un paciente que se sometió a una cirugía de cadera fue tratado con un producto del factor IX de acción corta durante el tiempo de cirugía. [ISTH resumen OC 01.1]

uniQure también realizó un estudio en ratones para buscar evidencia de transmisión de la línea germinal de la terapia génica ADN. Actualmente, la transmisión de la línea germinal (transmisión de un gen a su descendencia) se considera demasiado arriesgada, por lo que los investigadores de terapia génica buscan desarrollar tratamientos para que esto no suceda. Los datos provenientes del estudio de uniQure sugieren que el riesgo de transmisión de la línea germinal de su terapia génica AAV5 es baja. [ISTH resumen PB0303]

Los informes de la comunidad financiera sugieren que uniQure está explorando opciones que incluyen su autoventa a compañías farmacéuticas que desean integrarse en el campo de la terapia génica. No se han tomado decisiones finales. [Informes de [www. bloomberg.com](http://www.bloomberg.com)]



Gratis para individuos y familias con hemofilia B. Para obtener instrucciones de cómo registrarse con B Connected, contacte a los administradores del programa: Rick Starks y Shad Tullledge a la dirección electrónica: bconnected@hemob.org

HAY UNA NUEVA MANERA

DE ESTAR CONECTADO A

LOS AMIGOS-FAMILIARES-EXPERTOS

TEMAS DE PROGRAMAS ANTERIORES:

- DR. KIM MAUER: MANEJO DEL DOLOR
- DONNIE AKERS, ESQ: HERRAMIENTAS LEGALES PARA MANTENER
- LOS BENEFICIOS PÚBLICOS
- DR. DAVID CLARK: PRODUCTOS EN DESARROJO Y TERAPIA GENÉTICA
- DEBBIE DE LA RIVA, LPC: SALUD MENTAL Y TRASTORNOS SANGUINEOS



¿Por qué conectarte?

El mercado está inundado de nuevas terapias. Es muy importante hoy en día, que todos en la comunidad con hemofilia B tengan la manera de:

- » Obtener información esencial en el tiempo oportuno
- » Diseminar falsos rumores de inmediato y recibir información veraz de los expertos
- » Participar con la comunidad virtualmente, aunque se encuentre físicamente limitado por la hemofilia
- » Hacer preguntas y compartir experiencias con otros pacientes y proveedores de salud
- » Personalizar y controlar el contenido de las notificaciones que desea recibir

contacte: bconnected@hemob.com

APOYO DE GRUPO & PREGUNTAS A LOS EXPERTOS

Por medio de B Connected usted puede conectarse en línea y hacer **Preguntas a los expertos** en la sesión Preguntas a los expertos – sesión por una hora de duración, en la cual se plantean en temas como: apoyo social, depresión, control del dolor, familiares no afectados, terapia física, reducción de las hemorragias en las articulaciones, nutrición y ejercicio, inhibidores, apoyo para las nuevas familias, envejeciendo con hemofilia, y ¡muchísimos temas más!

¡ÚNETE HOY!

Los debates en línea del foro de B Connected son presentados en la plataforma de SLACK y se ajustan 100% a las normas de seguridad de la HIPAA.



“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





2019 Reuniones en el camino
Suministrando educación y apoyo a las familias afectadas con la hemofilia B.
¡Esperamos verlos pronto!

THE COALITION FOR
HEMOPHILIA



¡APARTA
LA
FECHA!

Registración en nuestro sitio de internet
www.hemob.org/new-events



19 DE OCTUBRE
Columbus, OH
Knoxville, TN

26 DE OCTUBRE
Atlanta, GA
Seattle, WA

2 DE NOVIEMBRE
Baton Rouge, LA
Fort Smith, AR

9 DE NOVIEMBRE
Phoenix, AZ
Schaumburg, IL

Servimos desayuno,
almuerzo y cena.

Se provee cuidado de niños
desde edad infantil a 5 años.

Paseo de un día para niños
de 6 años en adelante.

Gasolina, peaje y
estacionamiento obsequiado
por la Coalition.

Si usted tiene que manejar
por 3 horas o más,
comuníquese con farrahm@hemob.org
para proveerle
una noche en un hotel.



APARTA LA FECHA

14° Simposio anual

La Coalition for Hemophilia B

Renaissance Orlando at SeaWorld

Registración disponible durante el otoño de 2019

www.hemob.org



19-22 DE MARZO DE 2020

La Coalition for Hemophilia B es consciente de que existen muchas familias dentro de nuestra comunidad de trastornos de coagulación, quienes son afectadas por los efectos de la actual situación económica. Aunque la coalición continuará aportando fondos a esta causa, queremos hacer una petición a las familias más afortunadas de Factor nueve para que nos ayuden con sus contribuciones monetarias para el **“Holiday Fund.”** Sus donaciones se usaran para comprar regalos a los niños con hemofilia.



Para hacer una donación, por favor envíe su cheque a la siguiente dirección:

**The Coalition for Hemophilia B “Holiday Fund”
757 Third Avenue, 20th Floor; New York, NY 10017**

Por favor hagan sus contribuciones antes del **18 de noviembre del 2019**, de esta manera el Santa del Factor nueve podrá cargar su trineo con los regalos de navidad para ¡todos los niños y niñas buenas!

Para las familias en nuestra comunidad que necesiten un poco de alegría navideña, ¡queremos contribuir con algún regalo para sus hijos! Por favor llene la aplicación y envíela al polo “Este,” a Kim, una de las ayudantes de Santa. Factor Nine Santa tiene una agenda muy ocupada, así que pedimos que por favor envíen este formulario antes del 18 de noviembre del 2019. Su nombre e información personal será tratada confidencialmente.

Envíe el formulario a la siguiente dirección:

**The Coalition for Hemophilia B Holiday Cheer
757 Third Avenue, 20th Floor
New York, NY, 10017**

Nombre: _____

Numero de teléfono: _____

Domicilio: _____

Por favor provea una descripción exacta del regalo que desea su hijo/a. Los regalos serán comprados y enviados a su domicilio.

Nombre y edad del niño/a:

Nombre y edad del niño/a:

Nombre y edad del niño/a:

Lista de regalos:

Lista de regalos:

Lista de regalos:



¡Les deseamos a todos una hermosa temporada festiva llena de amor, felicidad y buena salud!

La esquina de los niños



Z	V	Q	F	U	E	J	B	D
J	E	I	A	N	T	V	I	O
R	R	A	D	A	N	V	T	B
K	A	A	S	G	E	A	H	W
R	N	K	P	R	I	P	P	Z
D	O	M	T	M	L	H	A	X
J	C	I	S	A	A	D	U	C
W	D	B	Y	N	C	C	G	W
O	Y	A	A	M	V	Y	A	N



ACAMPAR	DOM
AGUA	NADAR
CALIENTE	PLAYA
DIVERTIDO	VERANO



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:

Sitio oficial: www.hemob.org

Facebook: www.facebook.com/HemophiliaB/

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

Instagram: www.instagram.com/coalitionforhemophiliab



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