

THE COALITION FOR HEMOPHILIA B

HEMOPHILIA B NEWS

ORGANIZACIÓN NACIONAL SIN FINES DE LUCROS

VERANO 2022



RETIRO DE EDUCACIÓN Y EMPODERAMIENTO PARA MUJERES



UNA NOCHE DE CELEBRACIÓN



MENTORIA DE GEN IX



RETIRO DE EDUCACION Y EMPODERAMIENTO PARA HOMBRES

CONTENIDO

ARTÍCULO PRINCIPAL: UNA NOCHE DE CELEBRACIÓN - PÁGINA 3

DEFENSA

- THE COALITION FOR HEMOPHILIA B EN LA REUNIÓN PÚBLICA DE LA ALIANZA DE TERAPIA GÉNICA PARA LA HEMOFILIA - PÁGINA 33
- EL COSTO DE LOS PLANES DE ACA PUEDEN AUMENTAR PARA AQUELLOS CON INGRESOS MÁS ALTOS - PÁGINA 33
- MANDATO JUDICIAL PRELIMINAR PUEDE RESTABLECER LAS DONACIONES DE PLASMA DE CIUDADANOS MEXICANOS - PÁGINA 33

SALUD Y BIENESTAR

- TERAPIAS EMERGENTES - PÁGINA 17
- NOTICIAS SOBRE LA HEMOFILIA - PÁGINA 20
- "CUÍDATE" - PÁGINA 23

MUJERES CON TRASTORNO SANGUÍNEOS

- EL NACIMIENTO DE UNA MADRE - PARTE 2 - PÁGINA 27
- ¡AQUÍ VIENE LA DIVERSIÓN! - PÁGINA 30

INTERÉS HUMANO

- ENTRA EN UNA CRISÁLIDA, SAL COMO UNA MARIPOSA: UNA HISTORIA DE MADRE / HIJA - PÁGINA 24

RESUMEN DE EVENTOS

- RETIRO DE EDUCACIÓN Y EMPODERAMIENTO PARA HOMBRES - PÁGINA 7
- RETIRO DE EDUCACIÓN Y EMPODERAMIENTO PARA MUJERES - PÁGINA 10
- MENTORÍA DE GEN IX- PÁGINA 14
- CONFERENCIA DE TRASTORNOS DE LA COAGULACIÓN DE LA NHF - PÁGINA 22

PRÓXIMOS EVENTOS

- EXPERIENCIA DE DEFENSA DE GEN IX - PÁGINA 33
- ¡RESERVA LA FECHA! SIMPOSIO 2023 - PÁGINA 34
- TERAPIAS EMERGENTES 101 EN LA REUNIÓN DE ZOOM - PÁGINA 35

¡Y MÁS!

- ¡GANA COMESTIBLES GRATIS DURANTE UN MES! - PÁGINA
- BECA PARA NUEVOS MIEMBROS QUE ASISTENTEN POR PRIMERA VEZ - PÁGINA
- FONDO ANUAL DE FESTIVIDADES - PÁGINA

B INSPIRED SECCIÓN PARA ADOLESCENTES

- LECCIONES APRENDIDAS: UNA HISTORIA DE UN ADOLESCENTE DEFENSOR - PÁGINA 36
- XIANKANG: PROGRAMADOR DE INFORMÁTICA EXTRAORDINARIO - PÁGINA 38

MISIÓN

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

Una noche de celebración

POR GLENN MONES

El jueves 11 de agosto, miembros y simpatizantes de Coalition for Hemophilia B se reunieron para celebrar la Gala del Premios *Eternal Spirit* 2022. El evento se llevó a cabo en la hermosa Mansión en Oyster Bay en Woodbury, Nueva York, una finca de 1918 que una vez perteneció al industrial Andrew Carnegie. El espacioso lugar permitió a los invitados reunirse de manera segura y cómoda. El tema especial fue una velada en París.



El punto culminante de la noche fue la presentación del premio *Eternal Spirit*. El cual se otorga anualmente a dos personas por su gran dedicación y compromiso para mejorar la calidad de vida de los miembros de la comunidad de la hemofilia.

Los ganadores de este año fueron Roshni Kulkarni, MD, y Ellen Kachalsky, LMSW.

El Dr. Roshni Kulkarni es profesor emérito de pediatría y desarrollo humano en la Universidad Estatal de Michigan, fue el director del Centro de Trastornos de Sangrado y Coagulación y Hematología / Oncología Pediátrica (PHO), y ex director de la División de Trastornos de la Sangre,



del Centro para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC) en Atlanta, GA. Ella es miembro fundador de la Fundación para la Mujeres y Niñas con Trastornos Sanguíneos, miembro del Comité de la Federación Mundial de Mujeres con Trastornos de la Coagulación Hereditarios, miembro del comité del CDC y de la Fundación

Nacional de la Hemofilia. Ha recibido numerosos premios, incluyendo el de la Fundación de la Hemofilia de Michigan, de Mujeres Líderes en Hematología, *Médico de la NHF del Año*, de



la Distinguida Facultad de MSU, y premios al Servicio Distinguido de la Administración Federal de Medicamentos y el CDC. El Dr. Kulkarni ha sido orador invitado en la Coalition for Hemophilia B y otros eventos comunitarios. Ha demostrado un profundo compromiso para servir a las personas afectadas por los trastornos de la coagulación.

Ellen Kachalsky, LMSW, ACSW es una trabajadora social que ha trabajado en el campo de la hemofilia desde 1999. Antes de eso, trabajó en hematología y oncología, medicina familiar y en las unidades de UCI y de cuidado intermedio en el Hospital Harper, el Hospital Sinai, el Hospital Providence y Hospital St. Mary. También trabajó durante tres años en residencias para personas mayores subsidiada por HUD que ayudan a los residentes a







mantener su independencia al vincularlos con recursos comunitarios y brindándoles apoyo, asesoramiento y programas.

Ellen disfruta de enseñar a los clientes sobre los entresijos del seguro para que puedan obtener el máximo beneficio de sus planes. Ella los ayuda a desarrollar todo su potencial en educación y empleo para que puedan llevar vidas más felices y productivas mientras lidian con el dolor y otros problemas relacionados con los trastornos de la coagulación. Es una oradora frecuente y popular en los programas de la Coalition for Hemophilia B en todo el país.

Ambos galardonados pronunciaron discursos de aceptación que tocaron todos nuestros corazones. La noche especial contó con la entrega de la Beca William N. Drohan Memorial, creada para reconocer a los miembros jóvenes de la comunidad con hemofilia B o a sus hermanos. Se otorgaron nueve becas, y tres beneficiarios asistieron esa noche.

El Dr. William N. Drohan, Ph.D., fue un conocido microbiólogo y educador que es recordado por sus muchas contribuciones a la ciencia. Fue un pionero en el uso de la biología molecular para producir proteínas recombinantes y un científico visionario que dedicó su vida a mejorar la seguridad de la sangre y los productos sanguíneos.

Otras contribuciones importantes incluyen la investigación de la encefalopatía espongiforme bovina (EEB), comúnmente conocida como enfermedad de las vacas locas, en el suministro de sangre y el desarrollo de nuevas formas para tratar lesiones traumáticas, incluidos vendajes para detener la hemorragia.

En la carrera del Dr. Drohan se incluyen puestos importantes en el Instituto Nacional del Cáncer, la Cruz Roja Americana y compañías privadas dedicadas al tratamiento de trastornos transmitidos por la sangre, más recientemente como director Científico en STB, Ltd., así como director Científico en Inspiration Biopharmaceuticals, Inc. y anteriormente, director Científico en Clearant, Inc. Fue miembro de la Junta Directiva de la Coalition for Hemophilia B cuando comenzó a principios de la década de 1990. Bill se desempeñó como profesor en el Programa de Posgrado del Departamento de Genética de la Universidad



George Washington y anteriormente como profesor adjunto en el Departamento de Ingeniería Química y Bioquímica de la Universidad de Maryland. El Dr. Drohan publicó más de 145 artículos científicos y posee 30 patentes estadounidenses.

Tres hijos de William N. Drohan estuvieron presentes para entregar los premios y compartieron comentarios sinceros sobre cuánto significa para ellos honrar a los galardonados y a la memoria de su difunto padre. Los premiados recibieron un hermoso premio esculpido en la galería Bennett, ¡pero los globos personalizados fueron el mayor éxito! La Gala también contó con entretenimiento y nuestra popular rifa. Los pacientes compartieron testimonios sinceros sobre cómo la Coalition for Hemophilia B los ayudó a mejorar su calidad de vida.



Muchas gracias a nuestros invitados, miembros de la comunidad, voluntarios, personal y todos los que hicieron posible este maravilloso evento. Un agradecimiento especial a la talentosa Renae Baker que sirvió como MC para la noche. Fue una noche encantadora, y estamos muy agradecidos con todos nuestros patrocinadores por su apoyo para ayudar a CHB a continuar brindando becas y apoyando nuestro programa de asistencia al paciente.



Special Thanks to Our Sponsors

Diamond

Gold

CSL Behring

CVS specialty

MEDEXUS PHARMA

HEMOPHILIA ALLIANCE

sanofi

novo nordisk

THE ALLIANCE PHARMACY

Benefactor

GRIFOLS

friends accredo

Bruce A. Gordon, CPA PC

RETIRO DE EDUCACIÓN Y EMPODERAMIENTO PARA HOMBRES

POR CHAD STEVENS

En junio de este año, nos reunimos para nuestro primer retiro masculino en persona desde el comienzo de la pandemia. Celebrado en el Arizona Grand Hotel en Phoenix, AZ, fue un placer ver algunas caras conocidas y conocer a algunos nuevos miembros de la comunidad "B". Con el COVID todavía como una amenaza, la primera orden del día para cada participante y orador fue tomar una prueba COVID.

Abrimos el evento con una sesión llamada "Transiciones a través de las edades" que proporcioné junto con el siempre entretenido Carl Weixler. Esto fue seguido por una sesión dirigida a los padres llamada "Tengamos una conversación" dirigida por el miembro de la comunidad Matt Sclafani.

Cada mañana del retiro contó con una actividad física con la opción de una caminata por la naturaleza dirigida por Matt o Aqua Therapy 101 con Erin Dupree. Carl también ofreció clases de natación.

El segundo día comenzó con una magnífica presentación sobre consejos prácticos para mejorar las habilidades de comunicación. Los consejos podrían aplicarse a nuestra vida diaria, ya sea hablando con una pareja, compañeros de trabajo o un profesional médico. Luego tuvimos dos sesiones. "Envejecer con hemofilia" se centró en la planificación financiera y la jubilación, y "El camino a la independencia" estuvo dirigido a adultos jóvenes y padres. Luego tuvimos la oportunidad de expresar nuestro "artista interior" probando con un poco de pintura de paisajes, seguida de algunos juegos divertidos los conocidos "Juegos Olímpicos de los Bleeders, una tradición en el retiro de los hombres.

El último día se presentó "Cocinando con el corazón" con el chef Mike Hargett. Mike nos mostró cómo hacer una deliciosa ensalada de inspiración asiática con fideos ramen, un alimento básico en la dieta de muchos estudiantes universitarios. Mike también compartió su Historia personal de tener hemofilia y haberse sometido



a dos trasplantes de órganos. También enseñó al grupo técnicas de cocción seguras, como la forma correcta de sostener un cuchillo al cortar alimentos.

Esto fue seguido por varias sesiones informativas. Una se centró en el manejo del estrés con el terapeuta, autor y persona con hemofilia, Matt Barkdull. Matt enseñó algunas técnicas para reducir el estrés. Una sesión con Mark Zatyryka discutió el cannabis medicinal y el alivio del dolor. El Dr. Robert Friedman presentó la "Ciencia Akers de la felicidad" y cómo podemos lograr una vida más satisfactoria y feliz. Finalmente, el abogado Donnie Akers habló sobre "Ahogarse en deudas: qué hacer y qué no hacer financieramente", presentó formas de evitar tomar malas decisiones financieras, las opciones para tratar con los acreedores, incluyendo herramientas como la Ley de Prácticas Justas de Cobro de Deudas y, si era necesario, estrategias de bancarrota.

Después de la cena, la noche concluyó con miembros de la nación Hopi Nativa Americana quienes enseñaron a los participantes el arte de hacer atrapasueños los cuales creen que captan la energía negativa en la red mientras permiten que el pensamiento y la energía positivos pasen. El anciano tribal también compartió historias de su nación y otras cosas más.





ALGUNOS COMENTARIOS DE LOS PARTICIPANTES:

"Me siento más fuerte después del empoderamiento del Retiro de Hombres".

"El Retiro para Hombres de Hemofilia B es siempre un evento ganador... Siempre se crean nuevos vínculos, los viejos amigos se reúnen y seguramente te irás con información valiosa".

"El Retiro para Hombres de la Coalition for Hemophilia B nos permite vincularnos y compartir nuestras historias con el entendimiento de que lo que se dice allí permanece con todos los participantes. ¡Zona segura!"

"El poder del retiro para hombres es innegable. Tiempo de calidad que fomenta la hermandad".

"¡Pasar tiempo con mis hermanos de sangre llenó mi taza! Permitir tiempo para compartir abiertamente lo que tenemos en mente, incluidos los éxitos, las luchas y todo lo demás, con personas con las que puedo identificarme fue de gran ayuda y un placer. ¡Estoy deseando que llegue el próximo evento con entusiasmo!"

Muchas gracias a nuestro generoso patrocinador Pfizer, a nuestro personal y voluntarios y, por supuesto, a nuestros participantes por hacer posible este evento especial.



**EL PROGRAMA DE ASISTENCIA AL PACIENTE
DE LA COALITION FOR HEMOPHILIA B**

“

“UNA DE LAS COSAS MÁS IMPORTANTES QUE PUEDES HACER EN LA TIERRA ES DEJAR QUE LA GENTE SEPA QUE NO ESTÁN SOLOS”.

SHANNON L. ALDER

”

El Programa de Asistencia al Paciente de BCares proporciona ayuda financiera limitada a corto plazo a los miembros de nuestra comunidad de hemofilia B que se encuentran con emergencias imprevistas, incluidas las dificultades relacionadas con COVID-19. La caridad y la compasión de nuestros socios de BCares hacen posible este programa de financiamiento crítico. Gracias por su apoyo.

La Coalición para la Hemofilia B es una organización nacional sin fines de lucro que ha servido a la comunidad de la hemofilia B durante 30 años.

APRENDE MÁS hemob.org/bcares
POR FAVOR DONA hemob.org/donate

THE COALITION FOR
HEMOPHILIA



Email: contact@hemob.org
llame al: 212-520-8272

RETIRO DE EDUCACIÓN Y EMPODERAMIENTO PARA MUJERES

POR ERICA GARBER

Risas y lágrimas de alegría estaban en el aire este verano cuando mujeres de todo el país se reunieron en persona por primera vez desde 2019 para el Retiro de otoño para mujeres de la Coalition for Hemophilia B. El evento se llevó a cabo en el Arizona Grand Resort en Phoenix del 23 al 26 de junio.

El programa fue una oportunidad para que las mujeres de la comunidad de hemofilia, incluidas las mujeres que viven con un trastorno hemorrágico y las cuidadoras, para que compartieran un fin de semana de autocuidado, amor propio, educación y defensa que no solo afecta a las propias mujeres sino también a sus familias.

Nuestra práctica diaria de autocuidado y rejuvenecimiento matutino comenzó con una dosis saludable al escuchar nuestros cuerpos, sudar, movernos y reír con nuestros amigos. Recorrimos el vasto desierto de Arizona y nos integramos a los cactus en una caminata guiada con la miembro de la comunidad, esposa, madre y voluntaria Brittany Williams. Tuvimos el alegre placer de tomar una clase de aeróbicos acuáticos dirigida por Erin Dupree, una entrenadora personal certificada y entrenadora física especializada en holística en todos los niveles de condición física. También comenzamos el fin de semana con una presentación especial del nuevo miembro

de la comunidad, nutricionista holística, entrenadora de salud y educadora de enfermedades crónicas Vanessa Vitali. Vanessa les enseñó a las mujeres su marco de enfoque natural para equilibrar nuestros cuerpos.

Los participantes asistieron a una variedad de sesiones que les proporcionaron educación e información que pueden utilizar para abordar los desafíos que pueden acompañar a la hemofilia B. La coach ejecutiva y oradora de liderazgo Natalie Sayer nos enseñó consejos prácticos para mejorar nuestra comunicación en la vida cotidiana e identificar las mejores maneras de abogar por nosotros mismos, ya sea que estemos hablando con nuestras parejas, profesionales médicos o compañeros de trabajo. Aprendimos sobre cómo abordar la discapacidad, las finanzas, el trabajo y la carrera en presencia de un trastorno hemorrágico con Ellen Kachalsky, LMSW, ACSW.

Tuvimos el gran beneficio de los 14+ años de experiencia de la Dra. Danielle Nance como hematóloga, defensora de pacientes y educadora en la comunidad de trastornos de la coagulación, y sus intereses especiales de investigación en trastornos de la coagulación y en la salud de la mujer, particularmente durante los años reproductivos y el embarazo. Ésta



poderosa conversación nos enseñó mucho y respondió muchas preguntas sobre cómo reconocer el sangrado excesivo en las mujeres y cómo garantizar que nuestros proveedores de atención médica escuchen nuestras voces.

La Dra. Mina Nguyen-Driver se unió a nosotros en una sesión relevante y oportuna sobre el impacto emocional de ser una mujer cuidadora en nuestro país hoy día. Las mujeres constituyen casi la mitad de la fuerza laboral, sin embargo, todavía asumimos una cantidad significativa de responsabilidades domésticas. Al traer consigo más de 20 años de experiencia brindando tratamiento de salud mental a pacientes y familias con trastornos hemorrágicos, nos recordó que no debemos perdernos de vista nuestro cuidado personal mientras atendemos a nuestras familias.

Varias sesiones analizaron las formas en que las mujeres pueden empoderarse, ya sea física, mental o como defensoras. Las mujeres que asistieron tuvieron la oportunidad de aprender de Rachel Cooper-Leal y Jackie Mosca, dos agentes de enlace con el paciente de Pfizer Rare Disease. Rachel dirigió una importante discusión sobre los desafíos únicos de la hemofilia con un grupo íntimo de nuevas mamás, cuidadoras y mujeres con trastornos sanguíneos, brindando consejos prácticos para ayudarlas a

convertirse en auto defensoras en muchas áreas de la vida. Jackie nos presentó una descripción general de cómo la salud emocional afecta a la comunidad de la hemofilia, qué signos y síntomas buscar y cómo fomentar el diálogo con los cuidadores y proveedores de atención médica. Salimos de la conversación con una guía importante sobre cómo equilibrar nuestro bienestar emocional.

Durante este fin de semana, las mujeres aprovecharon su lado creativo en una variedad de artes, artesanías y experiencias culturales. A través de la narración de cuentos, la fabricación de joyas y la pintura rupestre, Kelly González, paciente, madre y esposa en la comunidad de enfermedades raras, nos mostró cómo construir hábitos saludables para priorizar nuestro bienestar mental mientras cuidamos a los demás. También dimos la bienvenida a la comunidad a un nuevo miembro del equipo de CHB y a la educadora de artes Erica Garber. Ella guio a las mujeres a través de un ejercicio diario sobre nuestros sueños y recuerdos y luego creamos pinturas expresivas de acuarela. Al compartir nuestras ideas y nuestro trabajo entre nosotras, contamos la historia de nuestros sueños a manera de exploración terapéutica con arte y cuidado comunitario. En nuestra última noche tuvimos un reconocido anciano local del Clan Sol de la nación Hopi, Palmer Lomakema, que se unió a nosotros







para compartir el significado cultural del círculo y los atrapasueños, la historia de su pueblo, y nos guio a todas en la creación de nuestros propios atrapasueños con símbolos personales y de mucho significado.

Siguiendo con el tema de compartir historias y sentimientos de maneras que son profundamente empoderadoras, las asistentes se reunieron para varias sesiones especiales dirigidas por la comunidad. En las dos sesiones de rap, los facilitadores de la comunidad trabajaron juntos para crear un espacio seguro y enriquecedor para que las participantes compartieran sus historias y sus sentimientos. Farrah Muratovic y Kelly González nos despidieron con un juego divertido de bingo de carteras. En la segunda noche, Stormy Johnson y Tiffani Pokrajac nos guiaron en un círculo de intercambio de mujeres llamado Chit, Chat y Chocolate, abrimos nuestros corazones, compartimos nuestras historias y disfrutamos de la dulzura del chocolate y la amistad. Las mujeres aprovecharon estos espacios seguros para hacer preguntas esenciales y aprender de la experiencia única de las demás en la comunidad de hemofilia B. Estos son los momentos que todas hemos esperado y que más hemos extrañado en estos últimos dos años de distanciamiento social y aislamiento.

El retiro contó con muchas oportunidades para que las mujeres se reunieran en grupos pequeños, hicieran nuevos amigos y compartieran fuerza y apoyo. Todos se fueron sintiéndose empoderados, renovados y equipados con herramientas y conexiones para toda una vida. Si tiene interés en asistir a retiros en el 2023, consulte nuestro sitio web en hemob.org para obtener más información y registrarse a medida que esté disponible, o envíe un correo electrónico farrahm@hemob.org. La Coalición para la Hemofilia B desea expresar su profundo agradecimiento al patrocinador del evento, Pfizer. También nos gustaría agradecer a los muchos presentadores, voluntarios, miembros del equipo y, por supuesto, a las participantes por hacer posible este increíble programa.



COMENTARIOS DE LAS ASISTENTES:

"El retiro para mujeres es una oportunidad increíble para conocer a otras mujeres que están pasando por lo mismo y a madres que cuidan a sus hijos con hemofilia. Me fui sintiéndome agradecida por las nuevas amistades y la educación que recibí en el retiro".

"Asistir a este retiro para mujeres con mi familia de hemo B es en serio uno de mis eventos favoritos del año. Me encanta aprender de las personalidades y experiencias únicas de cada una. ¡Los lazos que formas son más que amistades y mucho más de lo que puedes explicarle a un extraño!"

"¡¡El retiro de mujeres de este año fue una maravilla!"

"Me encanta ir al retiro de mujeres. Siempre es increíble visitar a aquellas que se enfrentan a eventos similares de la vida".

"Estar en el retiro de mujeres realmente te hace sentir parte de algo más grande. Y es increíble".

"Esta comunidad es inigualable, y fue muy agradable para este grupo unirse y apoyarse mutuamente para vivir la mejor calidad de vida posible, no solo para ellas mismas, sino como cuidadoras para las próximas generaciones".

"Fue un sueño pasar un fin de semana con otras mujeres que pasan por el mismo viaje que yo. Nos unimos con chocolate, pulseras, lágrimas y comida increíble. 10/10 lo recomendaría!"

"Es la primera vez que asistía en persona al retiro para mujeres, fue increíble recibir el apoyo y el autocuidado que necesitaba. Gracias por hacerlo posible".

MENTORÍA DE GEN IX

POR JACOB POPE

La Coalition for Hemophilia B, junto con GutMonkey y el único patrocinador del programa, Medexus Pharma, organizaron el programa de aprendizaje experiencial de mentores para adolescentes y adultos jóvenes como parte del Proyecto Generación IX. Se llevó a cabo la primera semana de junio, en el YMCA Camp Collins del 31 de mayo al 5 de junio para adultos jóvenes y del 3 al 5 de junio para participantes adolescentes.

Ubicado en una selva tropical templada cerca de Portland, Oregón, YMCA Camp Collins es el hogar original de la experiencia de tutoría del Generation IX Project y ofrece el equilibrio perfecto entre alejarse de lo común y las comodidades modernas. La razón de la elección de Camp Collins fue inmediatamente evidente por la serenidad que sienten los participantes al caminar debajo de la gran entrada del arco de madera, pero se vuelve aún más clara a través de la autoexploración grupal y la auto exploración de los terrenos y, en las formas que los participantes se adaptan a las instalaciones del sitio durante la programación.

Los mentores exploraron el campamento de inmediato aprendiendo a pescar en el río Sandy y explorando los numerosos senderos utilizados para bajar a la orilla del río. Margaret de GutMonkey entrenó a los mentores en lo básico y les dio suficiente tiempo para aprender por medio de ensayos y con consejos útiles. Luego, los mentores subieron el nivel con una fiesta de baile radical y así impulsar la energía creativa necesaria para organizar tres días transformadores para los aprendices, seguidos de una inmersión profunda en el tema del programa: ¡Radical! – y la autorreflexión sobre lo que la palabra radical significaba para nosotros. Como siempre, GutMonkey y la Coalition vinieron preparados con ingeniosas y estimulantes actividades. Estas nutrieron nuestros valores, por ejemplo, de cómo elegir nuestros propios desafíos y tomar nuestro tiempo y hacer espacio, esto brindó a los aprendices y mentores la oportunidad de dar un paso adelante o sentarse y tomar las cosas a su tiempo en cada paso del camino.

Como alguien que tiene miedo a las alturas, llegué a Oregón con cierta aprensión sobre el curso de cuerdas altas y la “actividad secreta” llena de adrenalina. Sin embargo, este miedo se convirtió en un punto culminante inesperado del programa para mí gracias a la paciencia, amabilidad y experiencia de los facilitadores del programa. Aprender a participar de manera segura y con más tranquilidad en este escenario, a 30 pies del suelo, con un arnés de cintura a hombro y un casco, me enseñó cómo enfrentar ese miedo y otros temores con mejores resultados cuando llegué en casa.

La mejor parte de la mentoría de Gen IX es precisamente eso: mentores y aprendices aprendiendo unos de otros y creciendo debido al apoyo que se brindan unos a otros. Parafraseando otra conclusión memorable del programa: la curación y el crecimiento no ocurren de forma aislada, sino dentro del contexto de las relaciones. Fui testigo y me conmovieron las amistades que los adolescentes formaron entre sí, las conversaciones alegres y las risas abundantes cada minuto del día, y el sentido de comunidad que floreció de los desafíos de educación de aventura y los aspectos de vida comunitaria de la mentoría de Gen IX. Fue radical ser testigo.





Para aquellos que están dudosos de asistir a la mentoría el siguiente año, sin duda les recomiendo contactarse con la Coalition for Hemophilia B para más información. Todos recibieron la ayuda que necesitaban e incluso recibieron una llamada del personal médico por adelantado para ayudar a los participantes a crear y a apegarse a su plan de atención mientras estaban en el lugar. Viajar con hemofilia se ha vuelto más fácil a lo largo de los años, pero apreció saber que profesionales médicos calificados y experimentados estaban disponibles antes y durante todo el programa para esas hemorragias inesperadas que muchos de nosotros hemos experimentado. Los padres y los adolescentes también podían sentirse cómodos mientras viajan lejos de casa sabiendo que la Coalition tomó todas las medidas disponibles para asegurarse de que los participantes adolescentes estuvieran en buenas manos desde el momento en que los adolescentes aterrizaron en Portland hasta el momento en que regresaron a casa.

Nada de esto hubiera sido posible sin Medexus, el único patrocinador corporativo de este increíble programa. Tengo una profunda gratitud por Medexus, así como los oradores, facilitadores y el personal de la Coalition for Hemophilia B que tanto hacen por todos los asistentes. Se planean muchos más programas para este año y el 2023, así que consulte el sitio web de la Coalition. en www.hemob.org para inscribirse en los programas que son más significativos para usted y su familia. ¡Nos vemos pronto!

Algunas de las cosas que los participantes dijeron sobre el programa:

“Lo que me gusta de la Mentoría de la Generación IX es que todas las personas del grupo pueden compartir cómo es para ellos tener hemofilia y entender lo difícil que puede ser a veces tratarla. Lo que el programa Gen IX significa para mí es que sé que no soy el único en el mundo que tiene un trastorno hemorrágico, y que puedo contar con personas que pueden entender cómo funciona la hemofilia y cómo me afecta”.



“El proyecto de Generation IX significa todo para mí. Desde el primer evento en octubre de 2014, algo que me hace volver es el elemento educativo de los programas. Cada vez hay algo nuevo que aprender y la forma en que nos lo enseñan nunca pasa de moda y siempre es un nuevo giro”.

“Disfruté de cómo los programas nos unen a todos como comunidad y me dan una salida para posiblemente transmitir algunas experiencias a otros adolescentes / adultos jóvenes mientras esos recuerdos aún están frescos”.

“¡La mentoría de la Generation IX 2022 fue RADICAL! Generó muchas amistades nuevas que se unieron a través de conversaciones sobre cómo las personas con trastornos de la coagulación pueden salir de las normas sociales y cómo podemos elegir para vivir nuestras vidas de una manera más auténtica. Entramos en nuestra zona de crecimiento escalando cursos de cuerdas altas, visitando un mercado de agricultores en Portland y buscando arte del pueblo. ¡Incluso vimos la película “RENT” en un teatro local! Las enfermeras dirigieron una discusión reflexiva y educativa basada en las preguntas que los mentores y adolescentes nos hicieron sobre nuestro trastorno hemorrágico. ¡La Generation IX es increíblemente importante para mí, y vivo mi vida cada vez más genuinamente después de cada viaje!”



TERAPIAS EMERGENTES

POR EL DR. DAVID CLARK

Hay una gran cantidad de desarrollo de nuevos productos en curso en la hemofilia B. Los nuevos productos potenciales se pueden separar actualmente en tres categorías, 1) productos de factor mejorado, 2) agentes de reequilibrio y 3) terapia génica. Estas actualizaciones se dividen en esas tres categorías. Dentro de cada categoría, las entradas generalmente se enumeran en orden de los nombres de las organizaciones que desarrollan el producto.

Varios de los estudios descritos a continuación se presentaron en la reunión anual de la Sociedad Internacional de Trombosis y Hemostasia (ISTH), del 9 al 13 de julio de 2022. Los sumarios (resúmenes) de los estudios están disponibles de forma gratuita en el sitio web de ISTH: <https://www.isth.org/>

PRODUCTOS DE FACTOR MEJORADOS

Estas son versiones mejoradas de los productos de factor que la mayoría de las personas con hemofilia B están usando actualmente. Las mejoras incluyen vidas medias más largas y administración por inyección subcutánea.

¿Qué está pasando en Catalyst Biosciences?

15/8/22 Catalyst Biosciences ha estado desarrollando tres productos para la hemofilia B: 1) un producto subcutáneo IX de mayor actividad y mayor duración, 2) un producto subcutáneo de mayor actividad y mayor duración del factor VIIa para el tratamiento con inhibidores y 3) una terapia génica. Todos han estado obteniendo resultados prometedores, algunos de los cuales fueron reportados en ISTH. Sin embargo, parece que Catalyst está en camino de cerrar la empresa. Sus productos para la hemofilia están a la venta, pero no está claro si alguien los comprará. [ISTH resumen OC 40.5 y Catalyst 2nd Quarter Report]



La Hemlibra de Genentech/Roche para la hemofilia B?

9/7/22 Genentech/Roche produce Hemlibra para la hemofilia A. Ha sido un producto de gran éxito para pacientes con o sin inhibidores que se ha apoderado de gran parte del mercado de la hemofilia A. En teoría, la Hemlibra no debería funcionar para la hemofilia B, ¿o sí? Un estudio del Hospital de Niños de Filadelfia y la Universidad de Pensilvania presentado en ISTH proporciona algunos resultados muy interesantes.

La Hemlibra es un anticuerpo bio específico que se une tanto al factor IX activado (FIXa) como al factor X (FX). Imita la acción del factor VIII activado (FVIIIa), que hace lo mismo para que el FIXa pueda activar al FX para continuar el proceso de coagulación. Dado que la mayoría de los pacientes con hemofilia B tienen FVIII normal, la Hemlibra

no debería agregar nada a su capacidad de coagulación. Pero eso es tomar una vista corta de la situación.

Con los pies en la tierra, tenemos que mirar cuidadosamente lo que realmente sucede con el FIX en la hemofilia B. No todas las mutaciones del gen FIX son iguales. Algunas mutaciones afectan la reactividad del FIX; la capacidad de la molécula para activar el FX. Otras mutaciones afectan la parte reguladora del gen; la parte que controla cuánto el FIX se produce. Algunas personas tienen grandes mutaciones que impiden que el cuerpo pueda producir algo que sea similar al FIX; Han perdido la receta. Sin embargo, algunas personas tienen mutaciones en la parte de la molécula del FIX que afectan la unión al FVIIIa. Dado que Hemlibra se une a una parte diferente del FIXa que al FVIIIa, tal vez aún podría ayudar a poner en contacto el FIXa mutado con el FX para formar FXa y continuar el proceso de coagulación.

Bueno, ¡resulta que tal vez pueda! Estos experimentos aún no se han realizado en humanos, pero con muestras de sangre de pacientes con hemofilia B en el laboratorio, parece que la Hemlibra puede ayudar a corregir la deficiencia de coagulación para pacientes con mutaciones en el FIX en la sección de la molécula que afecta la unión al FVIIIa.

Ahora bien, esto no funcionaría para todos los B, solo para aquellos con ciertas mutaciones. Dado que muchos pacientes ahora han sido genotipados (su gen FIX ha sido analizado para determinar su mutación), y dado que sabemos lo suficiente sobre la molécula del FIX para poder determinar si esa mutación afecta la unión del FVIIIa, podemos adivinar bastante bien qué pacientes con hemofilia B podrían ser ayudados por Hemlibra.

Dado que la Hemlibra es un producto con licencia y solo un médico puede prescribir cualquier producto con licencia para cualquier indicación, alguien podría probar esto. Estén atentos. [ISTH resumen OC 50.3]

Novo Nordisk recibe aprobación de Rebinyn para profilaxis

29/7/22 Novo Nordisk anunció que la FDA aprobó una indicación profiláctica para Rebinyn, su producto de factor IX de vida media prolongada. Es posible que algunas personas ya estén usando Rebinyn para la profilaxis. Los médicos pueden recetar cualquier producto con licencia para cualquier indicación, pero los fabricantes solo pueden comercializarlos/anunciarlos para indicaciones que hayan sido aprobadas por la FDA. [Novo comunicado de prensa 29/7/22]



Rebinyn y PEG

27/8/22 Rebinyn de Novo Nordisk es un factor IX de vida media prolongado que utiliza polietilenglicol (PEG) para aumentar su tiempo en circulación. Las largas cadenas de PEG unidas a la molécula del factor IX se envuelven alrededor de la molécula, ocultándola de las células que quieren descomponerla. El PEG se ha utilizado con una serie de medicamentos y tiene un buen historial de seguridad. Sin embargo, Rebinyn es uno de los pocos productos etiquetados con PEG que se administran repetidamente durante varios años, por lo que existe más preocupación por los posibles riesgos.



Un grupo de científicos en su mayoría daneses (Novo Nordisk es una empresa danesa) ha publicado un estudio sobre los efectos de Rebinyn en ratas jóvenes. Encontraron que no hubo ningún efecto sobre el neurodesarrollo, crecimiento, maduración sexual o fertilidad de las ratas y no se observaron anomalías clínicas o histológicas. Todo esto ayuda a apoyar la seguridad de Rebinyn para la profilaxis en niños. [Jensen VFH et al., Int. J. Toxicol., en línea antes de la impresión 27/8/22]

AGENTES REEQUILIBRANTES

Los agentes re-equilibrantes modifican el sistema de coagulación para restablecer el equilibrio para que una persona coagule cuando debe y no coagule cuando no debe. El sistema de coagulación es un complejo de factores de coagulación que promueven la coagulación y anticoagulantes que inhiben la coagulación. En una persona sin un trastorno hemorrágico, el sistema está en equilibrio, por lo que produce coágulos según sea necesario. En la hemofilia, con la pérdida de alguna actividad del factor de coagulación, el sistema está desequilibrado; hay demasiado anticoagulante actividad que evita que la sangre se coagule. Los agentes re-equilibrantes reducen o inhiben principalmente la actividad de los anticoagulantes en el sistema. La mayoría de estos agentes trabajan para ayudar a restaurar la coagulación en personas con hemofilia A o B, con o sin inhibidores.

Novo Nordisk presentará BLA para Concizumab al final de 2022

9/7/22 Novo Nordisk está desarrollando concizumab, un anticuerpo monoclonal que se une e inhibe el inhibidor de la vía del factor tisular anticoagulante (TFPI). Esto reduce la cantidad de actividad anticoagulante en el sistema de coagulación y ayuda a reequilibrar el sistema. Concizumab es una inyección subcutánea diaria para el tratamiento de personas con hemofilia A o B, con o sin inhibidores. Novo ha completado el estudio clínico de Fase III y planea presentar su Solicitud de Licencia de Productos Biológicos (BLA) a la FDA para fines de 2022.



En ISTH, Novo presentó los resultados de sus estudios en pacientes con inhibidores de A y B, que mostraron una tasa anual de sangrado (ABR) media (promedio) de 1,7 después de 24 semanas, en comparación con un ABR de 11,8 para aquellos que no recibieron tratamiento, en 133 sujetos con inhibidores. El producto fue seguro y bien tolerado y no hubo complicaciones tromboembólicas (casos de coagulación interna). De manera similar, los resultados positivos se informaron previamente para pacientes sin inhibidores. Un segundo estudio que evaluó la carga del tratamiento mostró una mejoría después de 24 semanas con concizumab. [ISTH resúmenes LB 01.2 y OC 30.3]

Actualizaciones de informes de Sanofi para el desarrollo de Fitusiran



7/9/22 Sanofi está desarrollando fitusiran, un medicamento que reduce la cantidad de antitrombina anticoagulante que produce el cuerpo. La reducción de los niveles de antitrombina parece reequilibrar el sistema de coagulación. Fitusiran es una inyección subcutánea mensual para el tratamiento de personas con hemofilia A o B, con o sin inhibidores.

Anteriormente en sus estudios clínicos de Fase III, dos de los sujetos habían desarrollado trombosis (coagulación interna peligrosa), uno de los posibles efectos secundarios de la reducción de los niveles de anticoagulantes. Para reducir el riesgo, Sanofi decidió reducir la dosis de fitusiran y así dejar una cantidad algo mayor de antitrombina en el torrente sanguíneo, alrededor del 15 – 35% del nivel normal. Los estudios han continuado con la dosis más baja con resultados positivos. Sin embargo, debido al retraso, Sanofi ahora espera presentar su BLA en 2024.

Sanofi presentó cuatro artículos sobre fitusiran en ISTH. Dos estudios informaron los resultados de sujetos con hemofilia A y B con inhibidores (60 sujetos) y sin (120 sujetos). Ambos mostraron una reducción de alrededor del 90% en ABR versus tratamiento a demanda. Otro artículo mostró que ambos grupos lograron una reducción de alrededor del 95% en el consumo de factor de coagulación o agentes de derivación. El último artículo dio un análisis intermedio del estudio actual de Fase III, mostrando buenos resultados. [ISTH resúmenes PB1152, OC 50.2, OC

40.3 y LB 01.1]

Otros dos estudios no relacionados con Sanofi analizaron los efectos de niveles más bajos de antitrombina. Un estudio de Polonia encontró que los niveles más bajos de antitrombina produjeron una estructura de coágulo más densa y compacta que era menos susceptible a la fibrinólisis. La fibrinólisis es el proceso que disuelve el coágulo a medida que la lesión sana. Estos coágulos más fuertes podrían ser beneficiosos para los pacientes con hemofilia, pero también podrían predecir tratamientos más difíciles para los pacientes que desarrollan trombosis.

El otro artículo de investigadores en Italia y Los Países Bajos mostraron que las personas con niveles más bajos de antitrombina tienen un menor riesgo de muerte por enfermedad cardiovascular, pero un mayor riesgo de muerte por cáncer. En general, la muerte por cualquier causa no se asoció con el nivel de antitrombina. Las razones de estos resultados no se conocen actualmente. [ISTH resúmenes PB0547 y PB0539]

TERAPIA GENÉTICA

La terapia genética es el proceso de insertar nuevos genes funcionales del factor IX en el cuerpo para permitirle producir su propio factor IX.

Primera terapia génica para la hemofilia aprobada en Europa

24/8/22 La terapia génica Roctavian (valoctocogene roxaparvovec) de BioMarin para la hemofilia A recibió una aprobación condicional en la Unión Europea (UE). Esta es la primera terapia génica para cualquier tipo de hemofilia aprobada en cualquier lugar, por lo que es un hito importante. La aprobación condicional significa que el tratamiento satisface una necesidad insatisfecha para los pacientes, pero esa información adicional aún se necesita antes de que se otorgue una aprobación completa. Los pacientes tratados con Roctavian serán seguidos durante varios años para confirmar la seguridad y eficacia del tratamiento.

BioMarin propone un costo de alrededor de \$ 1.5 millones para el tratamiento, que es aproximadamente la mitad de los \$ 3 millones discutidos anteriormente. Sin embargo,

Europa tiene fuertes controles sobre los precios de los medicamentos, por lo que el costo probablemente será más alto una vez que tiene licencia en los EE. UU. Planean lanzar el producto primero en Alemania y luego en Francia. Roctavian también recibió la Designación de Medicamento Huérfano (ODD), lo que le dará diez años de exclusividad comercial en la UE. Se supone que el ODD fomenta el desarrollo de medicamentos para enfermedades raras. La FDA tiene un programa similar, pero los programas ODD son controvertidos. La exclusividad de diez años de Roctavian también podría desalentar a otras compañías de desarrollar productos similares durante ese período. [Comunicado de prensa de BioMarin 24/8/22]

GeneVentiv desarrolla el factor Va para Terapia genética de la hemofilia

5/8/22 Científicos de la Universidad de Carolina del Norte (UNC) y su empresa derivada GeneVentiv están estudiando el potencial de una terapia génica para producir factor V activado (FVa) como tratamiento para la hemofilia, tanto A como B. FVa es un cofactor para el factor activado X (FXa). Un cofactor es una molécula que mejora la actividad de una enzima. Por ejemplo, el factor VIII activado (FVIIIa) es un cofactor para el factor IX activado por enzimas (FIXa). Sin FVIIIa, FIXa tiene una actividad muy baja. Es por eso que si le falta FVIII (hemofilia A) o FIX (hemofilia B), tiene hemofilia, se necesitan ambos para hacer el trabajo.

FVIIIa y FIXa juntos activan el factor X (FX). Los investigadores de la UNC proponen que, si un paciente con hemofilia tiene suficiente FVa, la falta de FVIII o FIX no importará mucho. Este es otro tipo de reequilibrio en el que, en lugar de reducir la actividad anticoagulante, aumentan la actividad del factor de coagulación. Esto también podría funcionar para pacientes con inhibidores.

Los investigadores de la UNC utilizaron un vector AAV8 para insertar un gen FVa en ratones hemofílicos (tanto A como B, con o sin inhibidores). Pudieron corregir completamente el sangrado en los ratones con hemofilia B y obtuvieron una mejora sustancial en los ratones con hemofilia A. La presencia de inhibidores no hizo una diferencia. No hubo problemas de seguridad ni evidencia de trombosis. Su labor continúa. [Sun J et al., Front. Med., 9:880763, 2022]



NOTICIAS SOBRE LA HEMOFILIA

POR EL DR. DAVID CLARK

Varios de los estudios descritos a continuación se presentaron en la reunión anual de la Sociedad Internacional de Trombosis y Hemostasia (ISTH), del 9 al 13 de julio de 2022. Los sumarios (resúmenes) de los estudios están disponibles de forma gratuita en el sitio web de ISTH.

¿TIENE RAZÓN R.I.C.E.?

3/7 y 10/7/22 A menudo se aconseja a los pacientes con hemofilia que empleen R.I.C.E. (Descanso, Hielo, Compresión, Elevación) para tratar una hemorragia articular o muscular, pero con lo que sabemos hoy, ¿sigue siendo ese el mejor consejo? Yo encontré esta pregunta por primera vez en 2013 en un artículo de Angela Forsyth, que entonces era fisioterapeuta en el HTC Rush en Chicago. (Entre sus coautores se encuentra Len Valentino, ahora jefe de NHF). Señaló que el hielo podría no ser lo mejor para una hemorragia porque el frío podría ralentizar las reacciones de coagulación.

R.I.C.E. ha sido recomendado durante más de cuatro décadas desde que el Dr. Gabe Mirkin, un médico de medicina deportiva, acuñó el término en 1978. Sin embargo, investigaciones posteriores mostraron que el hielo en realidad puede retrasar el proceso de curación. El Dr. Mirkin cambió de opinión en 2015 y ahora aconseja no congelar una lesión.

El descanso también está siendo reconsiderado, pero en lugar de entrar en detalles quiero guiarte a un excelente par de artículos escritos por Paul Clement en HemaBlog de Laurie Kelley, *¿"Time to Rethink RICE?"* Los artículos fueron publicados el 3 de julio y el 10 de julio en <https://www.kelleycom.com/blog/>. HemaBlog™ es un excelente recurso que vale la pena leer regularmente. [HemaBlog™ 3/7/22 y 10/7/22]

EL FACTOR IX Y EL ESPACIO EXTRAVASCULAR

10/7/22 Ahora sabemos que el factor IX existe no sólo en el torrente sanguíneo (espacio intravascular) sino también dentro de las paredes de los vasos sanguíneos (espacio extravascular). En la edición de invierno de 2021 de Hemophilia B News publicamos un artículo titulado "¿Dónde está el factor IX y qué hace allí?" que dio una introducción al tema. Es posible que ni siquiera sepamos sobre esto, excepto por la obstinada determinación del Dr. Darrel Stafford y su grupo en la Universidad de Carolina del Norte (UNC) que han estado explorando esto durante años. Algunos de los resultados de su grupo sugieren que el factor IX dentro de las paredes de los vasos sanguíneos es tan importante, o tal vez incluso más importante, que el factor IX en el torrente sanguíneo.

Este puede ser el siguiente paso para averiguar cómo

ocurre realmente la coagulación. Al principio, la gente asumió que las reacciones de coagulación tienen lugar en la solución en la sangre. Luego, principalmente en los años 1970 y 80, se dieron cuenta de que las reacciones de coagulación en realidad tienen lugar en superficies como las plaquetas activadas y las paredes de las células rotas en el sitio de la lesión. De hecho, muchas de las moléculas que participan en la coagulación tienen secciones que les permiten unirse a estas superficies. Esto tiene sentido porque localiza las reacciones en el sitio de la lesión. Si las reacciones tuvieran lugar en el torrente sanguíneo, los factores de coagulación flotarían lejos del sitio de la lesión. Ahora bien, puede ser que algunas de estas reacciones realmente tengan lugar dentro de las paredes de los vasos, que están expuestos cuando el vaso sanguíneo se rompe.

Sabemos que el factor IX se une a una proteína llamada colágeno IV dentro de las paredes de los vasos. El colágeno es la principal proteína estructural en el cuerpo. Es un componente de los huesos, la piel, los vasos sanguíneos y muchas otras estructuras corporales. En la reunión ISTH 2020, un grupo del Reino Unido demostró que la unión del factor IX al colágeno es importante para la coagulación. En la reunión ISTH de 2022, continuaron este trabajo mostrando que el colágeno puede causar la activación del factor IX y que la activación del factor X podría tener lugar en una superficie de colágeno (partes de la pared del vaso sanguíneo) en lugar de en una superficie de fosfolípidos (plaquetas y las paredes rotas de las células heridas). [ISTH resumen PB0187 y ISTH 2020 resumen PB0341]

Una de las preguntas más importantes sobre toda esta idea es ¿cómo entra el factor IX en la pared del vaso sanguíneo? Los vasos sanguíneos están revestidos con células endoteliales, que forman una barrera apretada para evitar que algo se escape del torrente sanguíneo. Una pista adicional podría estar contenida en otro documento en ISTH. Un grupo de investigadores estadounidenses han demostrado que el factor XI, que también activa el factor IX, tiene un papel en el control de la permeabilidad de la capa celular endotelial. ¿Podría el factor XI estar envuelto en la obtención del factor IX dentro de la pared del vaso o hay otro mecanismo que tira de ambas moléculas? El documento no aborda eso, pero proporciona alimento para el pensamiento. [ISTH resumen OC 28.5]

Así es como suele funcionar la ciencia. De vez en cuando, hay un gran descubrimiento que responde

inmediatamente a una pregunta importante, pero la mayoría de las veces es un largo y lento trabajo encontrar una pista pequeña tras otra y luego encajarlas como un rompecabezas.

MASAC RECOMIENDA EL GENOTIPADO

6/7/22 El Comité Asesor Médico y Científico (MASAC) de la Fundación Nacional de Hemofilia (NHF) ahora recomienda que la mayoría de las personas afectadas por hemofilia someterse al genotipado. El genotipado es el proceso de analizar la composición del gen del factor de una persona para identificar las mutaciones. Eso puede darnos mucha información sobre lo que podría estar causando específicamente la hemofilia de una persona.

Hasta que comenzamos a analizar los genes de las personas, solíamos agrupar básicamente a todos, solo separándolos en enfermedad leve, moderada o grave por su nivel de actividad del factor. Sin embargo, ahora sabemos lo suficiente como para observar anomalías específicas basadas en la genética. Por ejemplo, los pacientes con hemofilia B podrían tener un gen gravemente mutado que no les permite producir nada que se parezca al factor IX. Otros pueden tener un pequeño cambio que afecta la forma en que su factor IX se une a las superficies, al factor VIII o al factor X. Pudieran tener mucha proteína, pero simplemente no hace el trabajo. Otras personas podrían tener mutaciones en la parte reguladora del gen que controla cuándo y cómo se produce el factor IX. Podrían tener un "buen" factor IX, pero no lo suficiente. Algunas personas incluso tienen más de una mutación.

Conocer el genotipo de una persona puede ayudar en la planificación de su tratamiento. También es la mejor manera de determinar el estado de portador de una mujer, es decir, si lleva una copia mutada del gen que podría transmitir a sus hijos. En un caso inusual, en la columna de Terapias emergentes, hablamos sobre cómo algunos pacientes con hemofilia B podrían beneficiarse del uso de Hemlibra, que es un tratamiento para la hemofilia A. Esos pacientes fueron identificados por medio del genotipado.

El genotipado solía ser una propuesta costosa, pero Ahora es mucho menos costoso. Muchos pacientes tuvieron sus genes analizados de forma gratuita en el programa My Life, Our Future (MLOF) que se desarrolló de 2013 a 2017. De hecho, gran parte de lo que ahora sabemos proviene de las bases de datos genéticas compiladas por MLOF. Ahora muchos HTC están ofreciendo genotipado a sus pacientes. MASAC señala que Una parte importante del genotipado es el asesoramiento genético para asegurarse de que el paciente entiende los resultados. [Documento MASAC 273 del sitio web de la NHF]

HEMOFILIA Y DIABETES

3/3/22 Un grupo de Estados Unidos y Canadá estudió el riesgo de la diabetes en personas con hemofilia. Encontraron que las personas más jóvenes con hemofilia en realidad, tenían menos riesgo de desarrollar diabetes que la población general o un grupo de veteranos que

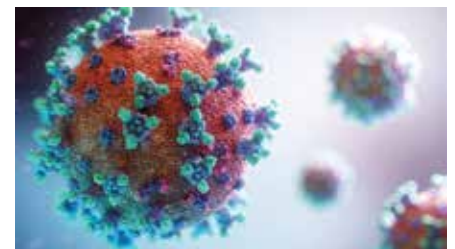
tienen problemas de movilidad similares. En sujetos mayores, el riesgo parece permanecer bajo, excepto para aquellos infectados con hepatitis C. La hepatitis C es un factor de riesgo significativo para la diabetes. Incluso los pacientes con hemofilia más pesada parecían tener menos tendencia a desarrollar diabetes, por lo que no es solo una cuestión de peso. La moraleja es que los pacientes con hemofilia con infecciones por hepatitis C deben ser monitoreados para detectar diabetes. [Pandey B et al., Haemophilia, en línea antes de la impresión 3/3/22]



HEMOFILIA Y COVID

7/10/22 Varios artículos en ISTH observó a pacientes con hemofilia y COVID. Un grupo de Italia (Italia fue duramente golpeada por COVID) presentó un estudio que mostró que no hubo diferencia en el manejo de los pacientes con hemofilia con COVID en comparación con aquellos sin hemofilia. [ISTH resumen VPB0696]

Otro grupo italiano analizó la vacunación de pacientes con hemofilia VIH positivos en su HTC. A pesar de los efectos potenciales del VIH en el sistema inmunológico, no encontraron diferencias en las respuestas de estos pacientes a la vacuna. Nadie informó sangrado en el lugar de la inyección y no hubo efectos adversos graves. [ISTH resumen PB1133]



Un grupo de Alemania informó sobre la inyección intramuscular (IM) de vacunas COVID. A veces se alienta a los pacientes con hemofilia a recibir vacunas mediante inyección subcutánea (SC). Sin embargo, las vacunas contra el COVID solo están autorizadas para inyección IM. Se observó a 461 pacientes, tanto A como Bs con diferentes grados de gravedad. Encontraron que menos del 3% del grupo sangró después de la inyección de la vacuna IM. Eso es comparable a la tasa en la población general. La mayoría de los sujetos recibieron infusiones de factor antes de la vacunación. [ISTH resumen OC 70.2]

Por lo tanto, parece que el COVID no agrega desafíos adicionales significativos para las personas con hemofilia.

GENOTIPO VS. FENOTIPO VS. PLAQUETAS

10/7/22 Por lo general, dividimos la tendencia al sangrado de las personas con hemofilia en clasificaciones de grave, moderada y leve según su nivel de factor. Sin embargo, no todos encajan. Hay pacientes cuyos niveles de factor IX los colocan en la categoría grave (<1% del nivel normal del factor) que no sangran tanto, sangran más como moderados. Por el contrario, hay moderados (1 - 5%)

que sangran más como severos. Lo mismo ocurre con todas las categorías: leves que sangran más y moderados que sangran menos... Las razones de estas diferencias son actualmente desconocidas. Los estudios realizados en los últimos años han sugerido que las diferencias podrían deberse a otras diferencias genéticas además de mutaciones en el gen del factor IX. ¿Pero qué diferencias genéticas?

En ISTH, un grupo de Italia y Alemania presentó datos que sugieren que el "qué" podría ser las plaquetas. Las plaquetas son las células sanguíneas más pequeñas y forman parte del sistema de coagulación. Cuando ocurre una lesión, las plaquetas se activan y se vuelven pegajosas. Se mantienen unidas para formar un "tapón de plaquetas" que tapa el orificio en el vaso sanguíneo dañado. Históricamente, los investigadores han estudiado las plaquetas de los factores de coagulación por separado. Sin embargo, estamos aprendiendo que separar las dos áreas podría no ser una buena idea. Las superficies de las plaquetas están cubiertas con una serie de moléculas de proteínas que interactúan significativamente con los factores de coagulación. Estos se llaman receptores porque otras moléculas en la sangre se unen a ellos para causar una acción.

El grupo italiano/alemán mostró que pequeños cambios (mutaciones) en los receptores en la superficie plaquetaria pueden afectar significativamente la coagulación en la hemofilia. Si usted tiene hemofilia B, tiene una mutación de su gen del factor IX que es lo suficientemente significativa como para afectar la coagulación. Esta no es la única mutación en su cuerpo. Los seres humanos tienen muchas otras mutaciones genéticas en sus cuerpos. Llamamos "variantes" a las proteínas que están hechas de los genes mutados. Muchas variantes son insignificantes

y parecen tener poco efecto en nuestra salud, al menos por lo que podemos decir. Sabemos que hay un rango de variaciones de persona a persona en las variantes del receptor en la superficie plaquetaria. En las personas con un sistema de coagulación "normal", las diferentes variantes solo pueden tener un impacto menor en los tiempos de coagulación, causando la variación habitual de persona a persona que siempre vemos en medicina.

Sin embargo, cuando usted tiene hemofilia, sus factores de coagulación mutados podrían no interactuar tan bien con algunos de los receptores variantes en sus plaquetas. Los investigadores midieron las puntuaciones de sangrado de 55 sujetos con hemofilia A o B, y también analizaron los receptores en sus plaquetas. Encontraron un conjunto consistente de variantes en las plaquetas de los sujetos que parecían aumentar sus puntuaciones de sangrado (coagulación más pobre). Los sujetos que tenían esas variantes de receptores plaquetarios no coagularon tan bien como los sujetos con niveles similares de factor IX que no tenían las variantes. Esto puede explicar parte de la variación entre cómo esperamos que una persona coagule en función de su nivel de factor y la forma en que realmente sangra. Los autores sugieren que si esto es lo que sucede con más investigación, es posible que los médicos también deban realizar un genotipado (determinación de la estructura de un gen) en los receptores plaquetarios de un paciente con hemofilia, así como en su gen del factor IX. [ISTH resumen VPB0204]



NHF 2022

CONFERENCIA SOBRE TRASTORNOS DE LA COAGULACIÓN



La 74.a Conferencia Anual de Trastornos de la Coagulación 2022 de la NHF se llevó a cabo del 25 al 27 de agosto, tanto virtual como en persona en Houston, Texas. ¡Wayne, Rocky, Farrah, Fel y Jibin se divirtieron mucho representando a la Coalición para la Hemofilia B! Gracias a todos los que visitaron nuestro puesto. ¡Fue genial verlos y participar en el evento!

CuÍdate

“CuÍdate”: es una frase comúnmente utilizada por personas conectadas. Por lo general, tiene la intención de transmitir que la persona se preocupa por usted y quiere que esté bien. Dado el estrés adicional resultante de los acontecimientos recientes, es hora de revisar esa simple frase. ¿Qué significa cuidarse? La siguiente es una lista abreviada de algunas estrategias comunes para ayudarlo a sobrellevar la adversidad personal.

- Duerma bien por la noche, coma bien y haga ejercicio regularmente
- Sea intencional acerca de crear un equilibrio entre el trabajo, el descanso y el juego
- Cree expectativas realistas de sí mismo y de los demás
- Concéntrese en lo que puede controlar
- Practica la respiración profunda junto con mantras relajantes

Si bien todos los conceptos antes mencionados tienen sentido intelectualmente, otra cosa es ponerlos en práctica. ¿Alguna vez te has preguntado por qué es tan difícil? para hacer cosas que son buenas para ti? Las respuestas a esa pregunta son a veces muy evidentes. Sentimos que no tenemos tiempo personal, o nos sentimos agotados y la idea de agregar una cosa más a nuestro plato parece desalentadora e imposible.

También hay algunas respuestas que no son tan obvias. De hecho, están encerrados lejos de nuestra mente consciente y toman la forma de lecciones aprendidas hace mucho tiempo. Aquí hay algunas posibles causas que son las culpables y le impiden actuar en su propio interés:



- Fuiste criado para ponerte en último lugar
- Le dijeron que el “cuidado personal” es egoísta y/o innecesario
- Su sentido de sí mismo y su autoestima se invierte a ser visto como una persona productiva o heroica por los demás
- Usted fue criado en una familia donde sus necesidades no fueron satisfechas o vistas como importantes, por lo que internalizó ese sentimiento y finalmente se volvió inconsciente de sus propias necesidades.

Si algunas de estas declaraciones resuenan con usted, me gustaría ofrecer un poco de esperanza. Hay un término ampliamente aceptado llamado “neuroplasticidad”. En los términos más simples, significa que nuestros cerebros pueden formar nuevas conexiones que, a su vez, nos ayudan a formar nuevos pensamientos sobre nosotros mismos y el mundo en el que vivimos. Entonces, ¿qué significa esto para usted?

Como cualquier cambio personal, requiere atención deliberada; Un compromiso de mirar hacia adentro y evaluar de dónde provienen estos mensajes y qué le gustaría hacer con respecto a las “verdades” que están guiando su vida. Aquí hay un par de preguntas que pueden ayudarlo a comenzar:

- ¿Qué aprendí sobre mi autoestima, mis necesidades personales y mi cuidado?
- ¿Esa narrativa está funcionando para mí en mi vida adulta?
- ¿Puedo tomar una nueva decisión sobre quién soy y cómo me cuido?
- ¿Qué puedo hacer hoy que pueda conducir a un cambio personal positivo?

La receta para el cambio personal se puede resumir de la siguiente manera:

Tener conciencia de lo que no está funcionando para uno y tomar pasos pequeños e intencionales que le lleven en una dirección hacia el amor propio y la autoaceptación.

¡CuÍdense, amigos!

ENTRA EN UNA CRISÁLIDA, SAL COMO UNA MARIPOSA: UNA HISTORIA DE MADRE/HIJA

POR ALICIA COOK

La hija de Kathie, Virginia “Belle”, tiene hemofilia B moderada/grave, heredada de su padre. Su camino para navegar por la hemofilia B ha sido un viaje difícil y lleno de dificultades, comenzando el mismo día en que se dieron cuenta de que Belle tenía hemofilia B.

“Belle estuvo involucrada en un grave accidente de cuatro ruedas cuando solo tenía tres años”, comenzó Kathie. “Tenía una lesión obvia en la cabeza que los médicos lucharon por tratar, y no se dieron cuenta de que también tenía una hemorragia muscular importante en su pierna derecha, su fémur estaba magullado”.

Kathie supo de inmediato que esto podría estar relacionado con la hemofilia del padre de Belle. Aunque los médicos lo ignoraron, como algunos lo hacen a menudo cuando se trata de hemorragias femeninas y los conceptos erróneos que las rodean.

“Mencionamos en el hospital que su padre tenía hemofilia, incluso él les dijo cómo ella se estaba curando al igual que él. Los médicos, por supuesto, nos ignoraron, diciéndonos que no teníamos que preocuparnos por eso hasta que ella alcanzara la edad fértil. Bueno, estaban equivocados”.

Belle estuvo entrando y saliendo del hospital por su herida en la cabeza que no sanaba. Su padre exigió que los médicos chequearan sus niveles de factor.

“Nos pelearon en cada paso del camino” señaló Kathie. Sin embargo, no dejaron de abogar por su hija.

Después de estar en el hospital casi dos semanas, se descubrió que los niveles de Belle eran significativamente bajos, y los médicos le administraron factor.

Sin embargo, ahí no es donde termina esta historia. Pasaría aproximadamente otro año antes de que Belle fuera formalmente diagnosticada con hemofilia B.



Lucharon con uñas y dientes todo el tiempo, luchaban por la salud y el bienestar de su hija.

“¡Los médicos nos decían que estábamos equivocados o mal informados!” Dijo Kathie. “Peor aún, incluso me acusaron de ser una ‘madre que busca drogas’ y los Servicios de Protección a Menores (CPS) me llamaron en numerosas ocasiones”.

Para que conste, Kathie no es una “madre que busca drogas”. Lo que Kathie es, es una madre protectora que sabía que algo estaba pasando con su hija y que no iba a dejar de presionar a los profesionales médicos hasta que la escucharan. La intuición de una madre rara vez es incorrecta. Sin embargo, incluso después de todo este tiempo, los médicos todavía voltean los ojos.

“Todavía tenemos dificultades para tratar con médicos con poca educación en la comunidad de hemofilia cuando se trata de una mujer que no es portadora sintomática”, dijo. Kathie intensificó su trabajo de defensa para extenderse incluso más allá de su propia hija. Se unió a la Junta Asesora de Hemofilia de la Mujer en el norte de California en 2015 para ayudar a crear conciencia para mujeres jóvenes como Belle. Ella sabe que hay muchas mujeres jóvenes por ahí que necesitan gente en de su lado.

“¡Me encanta mi comunidad de hemofilia y espero asistir a más eventos para niñas y adolescentes!”

Notablemente, ella fue la chef ejecutiva de pastelería de Google hasta justo antes de la pandemia. Ella creó programas que todavía existen en todas sus instalaciones alrededor del país.

Kathie es una fuerza de la naturaleza que fue golpeada con más noticias desafortunadas. Recientemente se enteró de que tiene radiculopatía espinal en la columna cervical superior y la columna lumbar inferior. De repente se encontró limitada, al igual que los miembros de la comunidad de hemofilia B, pero de una manera diferente. Ya no puede conducir o trabajar en una cocina, dos grandes pérdidas para Kathie. No puede levantar objetos, no puede sostener objetos pequeños, no puede pararse ni caminar durante más de 15 minutos.

“Ha cambiado completamente mi vida. Me ha costado mucho lidiar con este cambio”, admitió Kathie.

Hay un impresionante conjunto de fotos de Kathie, envuelta en imágenes de mariposas. Ella tomó estas fotos por una razón especial.

“Me han seguido mariposas toda mi vida”, explicó. “Estuve leyendo sobre lo que tienen que pasar para convertirse en lo que están destinadas a ser. Estas hermosas criaturas literalmente se convierten en papilla y tienen que consumirla para poder salir de la jaula en la que se introducen”.

“Vi mi situación así. Estoy comiendo mi camino a través de mi jaula para abrazar a la hermosa mariposa que siento que soy. Trato de abrazar todas las dificultades que he enfrentado y continuaré enfrentando con paciencia y compasión por mí misma en primer lugar”, continuó.

Al igual que las mariposas, Kathie se ha enfrentado a desafíos muy difíciles que la llevarán a donde está destinada a ir.

“Durante este proceso de transición, a veces sus alas se rompen en el proceso, pero siguen decididas a continuar”, compartió. “Todavía son hermosas aun con sus alas rotas. Veo tanta verdad en eso. Está bien tener lesiones, visibles o no. Todavía puedes ser hermosa y llegar a dónde estás destinada a ir”.

Un mantra que ahora encarna, junto a su hija.

Manténgase al día con la página de galletas de Kathie, Cooky's Baked Goods, en Facebook, y @itsjustkathie o @cookysbakedgoods en Instagram.



mujeres y niñas con hemofilia



ESTAMOS *juntos* EN ESTO

ARTÍCULOS PARA APOYAR, EDUCAR,
Y EMPODERAR

El nacimiento de una madre:

Parte 2

POR CASSANDRA STARKS

Advertencia de contenido: Este artículo contiene una historia de nacimiento que puede ser desencadenante para algunos. También contiene contenido sobre creencias espirituales con las que no todos pueden estar de acuerdo.

A menudo uno cae en la trampa de pensar que cuando han experimentado un evento una vez, si ese mismo evento vuelve a ocurrir en el futuro, será el mismo. Sin embargo, esto no es absolutamente cierto. Cada momento de la vida somos una persona nueva. Como un arroyo suave, la vida se mueve constantemente hacia un futuro. Aprendemos, crecemos y cambiamos con cada experiencia y, por lo tanto, nunca experimentaremos exactamente lo mismo de la misma manera dos veces. Esto es cierto para el embarazo y el nacimiento de mi segundo hijo.



Si bien mi propia hemofilia no causó un problema durante el nacimiento de mi primer hijo, Clyde, otro "factor" se agregó a la mezcla poco después. Como mujer con hemofilia leve, desarrollé una alergia al factor que había estado tomando y comencé a tener reacciones anafilácticas leves cada vez que me infundía. Casi dos años después del nacimiento de Clyde, una hemorragia en el hombro me dio la oportunidad de probar un nuevo factor, pero tuve la misma reacción alérgica.

Mis reacciones en este punto fueron bastante leves y, aunque eran muy incómodas, desaparecieron por sí solas después de varias horas sin ningún efecto duradero. Sin embargo, mi enfermera de HTC me advirtió que, durante cualquier infusión en el futuro, las reacciones podrían convertirse en un evento anafiláctico completo que sería potencialmente mortal sin intervención. Se acordó que cualquier infusión intravenosa futura tendría que estar bajo supervisión estricta en un contexto hospitalario.

Cuando quedé embarazada de Edith, estaba muy contenta. Me encantaba ser madre y no podía esperar para traer otro bebé a nuestra familia. Mi espiritualidad, práctica de meditación y fe en un gurú recién encontrado me enraizaron en una forma de vida que me permitió concentrarme en lo que era verdaderamente importante y

tener una mayor comprensión de mi propio propósito en la vida. Si bien siempre me he considerado de naturaleza espiritual y ya había sido llevada por algunos caminos increíbles, la profundidad de mi devoción y amor por Dios y la vida creció inmensamente mientras navegaba por los desafíos de la maternidad y la hemofilia con mi gurú. La oración y el desarrollo de una relación con un poder superior se convirtieron en partes fundamentales para mí. Sé que fue gracias a mi gurú y mis prácticas diarias que mi embarazo fue físico y emocionalmente muy fácil y pasó sin ninguno de los síntomas desafiantes típicos.

Si bien quería tener un parto en casa, sabía que hacerlo sería demasiado arriesgado, así que elegí una partera en su lugar y planeé tener a Edith en el hospital más cercano, que estaba a 45 minutos de nuestra casa en la remota Montana. Me vi obligada a abogar por mí misma con frecuencia: explicando a varios miembros del personal médico qué era y qué no era la hemofilia, rechazando intervención tras intervención y creando un plan de parto muy detallado y claro para garantizar que una vez en el hospital tuviera percances mínimos para permitir el ambiente pacífico y tranquilo que requiere un parto exitoso.

Aprendí a enfrentar cada decisión médica con paciencia,

confianza y coraje. Surgió un proceso de toma de decisiones en el que me negaba a tomar cualquier decisión y esperaba hasta que estuviera completamente claro que era lo correcto. A menudo, esta etapa requería mucha investigación, oración, hablar con el HTC, con mi esposo, Paul, y luego escuchar profundamente a Dios. Luego, una vez que la decisión se hacía clara para mí, y me sentía muy bien al respecto, tenía que confiar en el conocimiento dentro de mí de que era la decisión correcta. Finalmente, tuve que reunir el coraje para implementar mis decisiones, lo que a veces significaba rechazar lo recomendado por la partera o el médico porque no era lo correcto para mí.

Durante el mes anterior a mi fecha de parto, me encontré enfrentando dos desafíos adicionales. El primero fue que finalmente me aprobaron para probar un factor derivado del plasma para ver si tendría la misma reacción alérgica a él. El segundo desafío fue que, sin previo aviso, mi partera entregó mi caso a un obstetra/ginecólogo que nunca había conocido antes. Ambas cosas me sacudieron. Me enfrenté a la posibilidad de tener una reacción alérgica potencialmente mortal durante el embarazo y luego el torbellino de ansiedades provocadas por mi cuidado que se entregó tan abruptamente a alguien que no conocía. En ese momento, supe que solo tenía que confiar en que todo saldría bien.

Mantuve mi práctica diaria de oración y meditación para mantenerme calmada y centrada y estaba enfocada en tomar un día a la vez. Mi prueba con el nuevo factor se realizó sin problemas y no tuve ningún efecto secundario después de la infusión. Junto con esto, mi nuevo obstetra / ginecólogo terminó siendo perfecto para mí. Al ver mi caso y conocerme, me dio la opción de tenerla a ella o a mi partera anterior para el parto. Al haber pasado ambos desafíos, sabía que mi fe había sido probada.

Exactamente una semana antes de mi fecha de parto, finalmente estaba completamente preparada para dar a luz. Tenía mi plan de parto estricto y detallado listo en el hospital, mi maleta para el día del parto estaba empacada, y mi madre acababa de llegar para ayudarme con Clyde durante el parto. También les presenté un plan muy detallado para que tanto Paul como mi madre lo siguieran en preparación para irme al hospital para que todo lo que yo tuviera que hacer cuando llegara el momento fuera subir al auto.

La noche siguiente, alrededor de las 9:30 de la noche, comencé a sentir lo que sospechaba que eran contracciones. Recordar que debía respirar profundamente con ellas mientras relajaba mi cuerpo, descubrí que eran mucho menos dolorosas de lo que recordaba con Clyde. Debido a esto le dije a Paul que comenzara a preparar todo lentamente. No estaba completamente segura de si todavía estaba en trabajo de parto y pensé que para cuando todo estuviera listo a la hora de irnos, sabría con certeza si Edith realmente estaba en camino o si era una falsa alarma. Mientras tanto, me acosté en la cama y descansé, concentrándome en respirar profundamente y relajando completamente todo mi cuerpo.

A medida que las contracciones continuaban, recordé algunos puntos clave sobre los que había leído, incluyendo mantener la mente enfocada en la emoción del bebé que viene en lugar de permitir que entrara en el miedo de la experiencia del parto. Mientras hacía esto, también comencé a orar y podía sentir la presencia de Dios y mi gurú conmigo, apoyándome y sosteniéndome durante este tiempo.

Las contracciones continuaron llegando con intensidad, pero sin dolor y a medida que la intensidad continuó aumentando, me pasó por la mente que necesitábamos irnos pronto. Un poco más tarde, Paul entró a buscarme y entre contracciones me subí pacífica y rápidamente al auto. Estaba completamente alerta y energizada por la idea de que nuestro bebé estaba llegando.

Mientras conducíamos 45 minutos hasta el hospital, encontré una manera de acostarme, parcialmente apoyándome en una posición donde pudiera relajarme lo más posible. Si bien fue muy incómodo, pude mantener una relajación completa y continué sin sentir dolor durante las contracciones.

Cuando finalmente llegamos al hospital, tuve que detenerme y golpear el suelo dos veces antes de que Paul y yo llegáramos al ala de parto para que pudiera estar completamente relajada durante las contracciones. Paul me entregó a la enfermera y se dirigió de nuevo a nuestro auto para recoger el resto de nuestras cosas, así como a mi madre y Clyde.

La enfermera me llevó a la sala de triaje donde me hizo algunas preguntas, realizó una prueba de COVID y luego se fue a buscar a mi partera. Cuando ella se iba, de repente me sentí abrumada por la necesidad de pujar.





Continué pujando por mi cuenta, tan relajada que en el momento ni siquiera podía hablar. Yo estaba en mi propio mundo de relajación enfocada y también un poco sorprendida de que pudiera estar entrando en esta etapa tan rápidamente. Justo a tiempo, Paul volvió a entrar en la habitación cuando Edith comenzó a salir y él pidió ayuda.

Tanto mi partera como mi obstetra / ginecólogo estaban de guardia esa noche. Mi partera llegó a la habitación cuando el cuerpo de Edith apenas comenzaba a salir. Me agaché y agarré a Edith y la acerqué a mi pecho mientras la partera me cuidaba para asegurarse de que no tuviera ningún exceso de sangrado.

Una emoción de asombro recorrió todo mi ser. La fiebre de endorfinas de establecer un nuevo récord universitario en salto con pértiga y estar en el puesto # 1 en la nación ni siquiera se comparó con la emoción de lo que acababa de experimentar. Completamente energizada y asombrada por lo que acababa de suceder, miré a mi segunda hija amorosamente mientras la comenzaba a amamantar.

Edith Louise Sever nació a las 11:43 p.m. el 27 de febrero de 2022, con un peso de 7 libras y 12 onzas. La di a luz después de poco más de dos horas de trabajo de parto y apenas había estado en el hospital durante 15 minutos antes de que llegara. Su nacimiento fue completamente libre de dolor y uno de los eventos espirituales más increíbles que he experimentado. Podía sentir la presencia de mi gurú y Dios tan fuertemente conmigo todo el tiempo. Poder experimentar dar a luz mientras sentía todo plenamente, sin ningún dolor, también fue increíble. Sé sin lugar a dudas que esta es la forma en que la naturaleza pretendía que el parto fuera para cada mujer.

Después de toda mi preparación, planificación y toma de decisiones durante el embarazo, terminé sin necesitar mi

¡plan de nacimiento en absoluto! Al estar en el hospital por tan poco tiempo, nunca tuve que luchar por la privacidad o lo que quería durante el nacimiento de Edith. Inicialmente se me pasó por la mente que todo ese esfuerzo era un desperdicio y no era necesario, pero sé que había algo más profundo e importante en todo esto. En el proceso de todas las decisiones y desafíos, aprendí a tener mucha confianza, paciencia y a cómo dar cada paso lentamente con la presencia en la mente de que Dios estaba conmigo todo el tiempo.

Mi espíritu ganaba fuerza cada vez que seguía mi propio corazón y la voluntad de Dios en lugar de simplemente estar de acuerdo con lo que los médicos querían. Pero lo más importante, toda la experiencia forjó una relación más profunda entre yo y mi gurú y Dios en la que sé que seguiré confiando durante el resto de mi vida.

La vida es misteriosa. Si bien a menudo está llena de desafíos y un sentido de repetición, siempre estamos siendo movidos en una dirección de mayor alegría, amor, paz y armonía. Si bien la hemofilia y mis dos hijos pueden abarcar fácilmente todo mi mundo, mientras tenga a Dios y al gurú conmigo, puedo recordar el propósito de esta vida. Y el propósito no es hacernos la vida más fácil o vivir más cómodamente, sino aprender a enfrentar cada desafío con valentía y con la actitud correcta, amarnos a nosotros mismos y a los demás incondicionalmente, descubrir quiénes somos en este mundo y cuál es nuestro verdadero propósito y luego perseguirlo tan decididamente que no pueda ser reemplazado por ningún otro objetivo o deseo. Pero, por encima de todo, nuestro propósito es despertar a la realidad de que nunca estamos realmente solos en nuestro viaje. Así es como superamos los desafíos de la vida. Así es como superamos los desafíos de la hemofilia.

¡Aquí viene la diversión!

UNA ENTREVISTA CON MARIE POR RENA E BAKER

Ella es como la mamá gallina. Es posible que te hayas encontrado bajo su ala en algún momento vulnerable en estos últimos 20 años más o menos. Los miembros de la coalición la describen como una persona "divertida". Es posible que hayas escuchado la historia de su disfraz de John Travolta, en la película *GREASE*, y como bailó con el Dr. Clark en un evento de la Coalition. Su nombre es Marie.



Me senté con ella a través de Zoom y pude presenciar, de primera mano, ¡que Marie es una dama divertida! Como fan de Lily Tomlin, les aseguro que es un gran elogio para Marie cuando digo que su espíritu y personalidad me recordaron a la legendaria actriz cómica. ¡Sus caprichosos giros de frase y expresiones optimistas me hicieron reír mucho!

En algunas personas, las infancias desafiantes crean en ellas una armadura protectora de acero. Marie, a los 64 años, sigue eligiendo el humor para salir adelante. Más de una vez, durante nuestra entrevista, dijo: "¡Me gusta divertirme!" Ahora reside en Beach City, Ohio, con su esposo de hace 20 años, Chan, y sus cuatro "hijos" chihuahuas, Babi, Sissy, Zoe y Ruby, Marie es originaria de Akron. Ella sabía, desde temprana edad, que era portadora de hemofilia B, porque su padre sufría mucho por ella.

"Fue realmente malo", admite Marie. "Estaba paralizado por eso. Tenía mucho dolor. Fue realmente aterrador ver que las ambulancias se lo llevaban, y yo era la mayor de cuatro hijos". Marie se convirtió en cuidadora a corta edad para su padre y hermanos menores, y ella ha seguido no solo cuidando a los demás, sino disfrutando de la práctica. Marie es una cristiana fuerte. "Jesús es una gran parte de mi vida", afirma con, y cita un himno, "bendita seguridad". Ella conoció a su querido esposo en la iglesia, ¡y estoy encantada de saber que ella llamó a sus hijos María y José!

Aunque Marie sabía que era portadora, esperaba tener hijos. Ella pensó que su experiencia de la infancia viviendo con su padre, mientras navegaba por la vida con hemofilia B severa, sería suficiente preparación para tener un bebé varón. Ella pensó que era duro. "Pero no", dice. "Papá, estaba sufriendo, pero el niño gritaba: ¡Ayúdame, mami! ¡Ayuda! Y eso si era malo ..." El recuerdo de esto parece oprimir su corazón de nuevo. Ella sale de eso rápidamente

y dice, "¡Así que esa era la diferencia!"

Cuando nació su hijo Joey, el médico le aconsejó que no necesitaba hacerle pruebas a su bebé; que dentro de un par de meses ella lo sabría. "¡Pero no lo supe!", dijo. "Comenzó a gatear, se golpeó la cabeza y se hizo un gran golpe. Comenzó a gritar debido a las hemorragias de rodilla". Joey fue diagnosticado con hemofilia B grave con un nivel de menos del 1%. Toqué los sentimientos de culpa que las madres portadoras a menudo experimentan al ver sufrir a sus hijos. "¡Sí! Nunca hubiera querido hacerle daño", afirma, y luego gira, "pero

incluso Joey le dijo: 'No es tu culpa, mamá. ¡Me diste vida!'. Tan desafiante como todo eso fue, las experiencias de crianza más desgarradoras que ha tenido ocurrieron después de que Joey se convirtió en adulto.

"Hace unos 18 años, tuvo un grave accidente automovilístico", comienza. "Un gran camión Mack golpeó lateralmente su auto". En ese momento, Marie trabajaba como asistente administrativa para la Autoridad Metropolitana de Vivienda de Akron. "Me llamaron del trabajo, y fue simplemente horrible". Joe tenía unos 24 años. A Marie le dijeron que estaba vivo, pero que probablemente quedaría en estado "vegetal". Se recuperó mucho mejor que eso, pero está viviendo con una lesión cerebral traumática.

También han aprendido que tiene una afección ocular llamada retinitis pigmentosa, que es una pérdida progresiva de la visión que puede incluir puntos ciegos y pérdida de visión periférica.

"¡Es genético!" Ella dice. "¡No tenía idea! El oftalmólogo dijo que las personas con hemofilia la contraen. Le dije: '¿Cómo va a ser! Nunca había escuchado eso antes en mi vida'. Con el humor intacto, Marie hace una mueca y dice: "¿qué pasa con lo de la genética?"

Su oftalmólogo está llevando a cabo un estudio con un panel acerca del ADN. Se inscribieron y esperan obtener más información cuando más participantes se hayan inscrito. Marie y Joe se vieron obstaculizados por la noticia y cuestionaron cómo podría ser genético cuando nunca habían visto la condición en la familia. Se les dijo que podía remontarse a cientos de años. "ADN es ADN".

"Guau", le digo. "Debe sentir que ganó la lotería equivocada".

“Le ha ido bastante bien”, me asegura Marie. “Vive en su propio apartamento y tiene cinco gatos”.

Vuelvo la conversación a Marie. “Sabías que eras portadora, mientras crecías, pero ¿cuándo te diagnosticaron hemofilia B?” “Todos vamos a morir. Vamos a morir cuando Dios decida que vamos a morir”. Pero entonces recordó sus Escrituras. “Entonces me dije: ‘Oye, no seamos tontos. Se supone que debemos ser sabios. Me voy a hacer la prueba’”.

Marie fue examinada a sus veinte años y su resultado del factor de coagulación fue del 30%.

“A medida que crecía, me preguntaba a mí misma: ‘¿Qué pasaría si tengo un ataque al corazón? ¿Qué pasaría si tengo que sacarme el intestino o la vesícula biliar? ¿O una histerectomía? Ahora, no hay nada malo en mí. Estoy bastante sana, pero es mejor prevenir que curar. Así que me hice otra prueba y me dijeron que estaba al 50%’. Se sorprendió al saber que los niveles de las personas pueden cambiar. “¡Ahora me llaman ‘30-50’! y me dijeron que si alguna vez necesito una operación, que llame al HTC. Bueno, ahora era el momento de tratar mi pierna, ¡whoo hoo!”, finge una celebración. “Nunca había requerido factor hasta el año pasado, porque nada había sido tan malo”.

Marie explica brevemente que la enfermera administró el factor para su cirugía de reemplazo de rodilla, que ella describe como “molesta”. Después, la enfermera dijo, refiriéndose a su reacción al haber sido tratada con factor, “Ahora, ¿le fue mejor no?” Marie, al no tener nada con qué compararlo, no sabía cómo responder. “Pero me habían sacado un diente antes y ¡había sangrado como desagüe! ¡Por días! Pero pensé: ‘Bueno, eso es lo que sucede cuando te sacan los dientes’”. Marie tenía un segundo diente que le habían sacado recientemente. “¡Pero esta vez, tuve factor!” Ella dice con un trasfondo de “¡Ajá!” “¡Estaba tan sorprendida! Apenas sangraba en absoluto, y me dije: ‘¡Ya está! ¡Así que ahora sé lo que el factor realmente hace!’”

Marie recuerda haber infundido a Joey cuando era niño, y luego nuevamente cuando era adulto, al curarse de las lesiones. “¡Ahora me estoy preparando para ir a la ‘Escuela de inyecciones’! Necesito aprender a auto-infundirme”, dice con un poco de entusiasmo. Aplauda a la enfermera Hope. Marie la ha visto enseñarles a otros la auto infusión en los eventos de la Coalition y está impresionada. ¡Es

posible que reciba una llamada!

Le pregunto a Marie cuánto tiempo ha estado involucrada en La Coalición para la Hemofilia B. “No sabía que existía la Coalición. Estaba en un evento más pequeño del capítulo local, ¡y vi a Kim y al Dr. Clark sentados allí! No los conocía y dije: ‘¡Oh! ¡Mira esto!’” Le contaron a Marie sobre la Coalition for Hemophilia B, y cómo había existido durante varios años. Marie y su hijo Joe han aprendido una gran cantidad de información que salva vidas y mejora la calidad de vida a través de la Coalition, “Yo estaba asombrada!”, exclama. “Y luego comencé a hacer muchas buenas amistades, y me preguntaba, ‘¿Dónde has estado toda mi vida?’ Es una lástima que no nos hubieran presentado hace mucho tiempo”.

Marie se conmueve especialmente cuando recuerda a los hombres mayores de la Coalition interactuando juguetonamente con sus hermanos de sangre en un evento. Ella deseaba que su padre hubiera tenido esas relaciones. “Tener un trastorno hemorrágico puede hacer que te sientas realmente aislado. La Coalition es muy buena para unirnos. Ojalá hubiera sabido de ellos mientras mi padre todavía estaba vivo”.

Marie ve a las madres jóvenes de la Coalition y a sus hijos. Ella se maravilla de cómo estos niños probablemente no enfrentarán el mismo daño articular que los miembros mayores. “¡Qué feliz estoy por ellos!”, dice con seriedad. “No deberían tener que hacerlo”.

Marie piensa en sus experiencias con la hemofilia B leve y en la vida de su hijo y su padre con hemofilia B grave. Su pasión se enciende cuando considera el valor de las generaciones de enfermos, en cuyas hemorragias, articulaciones y órganos devastados y muertes los científicos han basado su investigación, y cómo la generación más joven, que se beneficia tanto de la investigación, posiblemente no tiene conocimiento sobre lo que sucedió antes de ellos y lo que podría volver a ocurrir.

“Creo que se están olvidando de eso”, se preocupa Marie. “Nunca deberían olvidar a esas personas mayores que murieron. Nunca deberían olvidarlos”. Ella se refiere, por supuesto, al escándalo de sangre de los años 1970 y 80, en el que miles de hombres con hemofilia contrajeron el VIH y la hepatitis C por productos sanguíneos contaminados, horrorizando y rompiendo los corazones de la comunidad



con la muerte prematura de una multitud de seres queridos y agravando el dolor y el sufrimiento de otros con problemas de salud, a veces insuperables. Marie cree que el documental *Bad Blood* debería ser de visualización obligatoria para todos los miembros de la comunidad con problemas de sangrado.

El panorama se está convirtiendo diferente rápidamente para los enfermos de hemofilia, ahora niños y adultos por igual tienen acceso a la profilaxis, lo que les permite practicar deportes y otras actividades que no se atrevían a hacer unos años atrás. Pero los corazones maternos todavía sufren por la desdicha de sus hijos al recibir el tratamiento a través de un puerto venoso por gatear en el piso. Sin embargo, así como estamos viendo retrocesos en los derechos humanos en la “tierra de los libres”, no está fuera la posibilidad de que el acceso al tratamiento que ha hecho posible que los jóvenes de hoy disfruten de estos estilos de vida más activos y menos dolorosos, también pueda verse amenazado.

Marie siente que gran parte de los jóvenes de hoy miran a estos hombres mayores con hemofilia B y no se dan cuenta de lo especiales, raros y valientes que son. Es su sufrimiento y abogar por la comunidad que ha hecho que los avances en el tratamiento sean una prioridad, haciendo posible que los “jóvenes sangrantes” de hoy vivan vidas más activas con menos sufrimiento. Marie quiere animar a la generación más joven para que consideren realmente las principales contribuciones que estas personas han aportado a sus vidas.

“Creo que los miran y piensan: ‘Son viejos. Así es como son las personas mayores’”, supone Marie. Luego afirma esta precaución inusualmente grave; “¡Sé consciente de lo que podría haber sido o lo que podría ser! Solo piense en los niños del otro lado del mundo, corriendo, gritando sin ningún factor. Eso podría suceder aquí”.

Tengo la idea de que ese fue un momento raro y serio para Marie, pero era una idea importante que necesitaba expresar. El aprecio de Marie por los hombres que han vivido tales tribulaciones a edades mucho más allá de lo que los médicos les dijeron a sus madres que esperaran que vivieran es correspondido. He hablado con muchos de estos hombres para quienes es un problema prioritario el que las mujeres que sangran no se tomen lo suficientemente en serio por todos los hematólogos. Están indignados porque a sus hermanas de sangre se les niegan los mismos derechos a la profilaxis que a sus propios hijos solo en virtud de su sexo. Le pregunto cómo se siente acerca de los hombres que abogan por las mujeres.

“¡Es bueno! ¡Lo necesitamos! Ya lo han vivido donde nadie los escuchaba”, asiente Marie en solidaridad.

Marie piensa en las historias que ha escuchado de mujeres sangrantes, y lanza a una de sus determinaciones; que más personas deberían compartir con otros que quizás no están lo suficientemente conectados a los recursos que les darán una mejor calidad de vida. Ella comienza



considerando a las mujeres desprevenidas que pasan por lo que más tarde describirán como “baños de sangre” en sus experiencias de parto.

“¿Por qué debería haber un baño de sangre?” Ella pregunta, incrédula. “Creo que [los médicos] deberían decirles a las mujeres a dónde ir”. Con su luz interior encendida como una bengala del Cuatro de Julio, ahora ella nos entrena para estar atentos a las personas que aún no se dan cuenta de que tienen hemofilia. “Tal vez hayas escuchado a alguien decir: ‘Creo que tiene hemofilia’. Creo que, no importa en qué estado, alguien debería tomarlos bajo su protección. Decirles a que personas contactar. Especialmente cuando las personas están en edad fértil. Es posible que sepan que tienen hemofilia B, pero no sepan acerca de la Coalition. Todo el mundo debería hablarles de la Coalition. Si el HTC no le informa sobre la Coalition o FHS o Nacional, no lo sabrán. Al igual que yo no lo sabía”.

Además, Marie insta: “Salgan. Hágase la prueba. Habla con la gente. Vayan a conferencias. Edúquense”. Pero ella no se detiene allí. Ella agrega algo que no había escuchado antes: “Invita a la gente a conferencias; incluso si se trata de una cena promocional. Ve a ella. Aprende”. “Entonces, todo se trata de expandirte”, le reflexiono. “¿Estás diciendo: ‘No esperes una invitación para llegar a la gente’?”

“Sí. Me gusta ayudar a la gente. Esa es una de mis pasiones”, interviene Marie. “Soy cuidadora de muchas personas. Esto me hace feliz. Es lo que he hecho toda mi vida. De cualquier manera, que pueda ayudar a alguien, lo hago”. Ella me usa como ejemplo. “Eres escritora, y también puedes decírselo a alguien a alguien más.

De hecho, lo soy, Marie. ¡Estoy feliz de ayudarte a correr la voz, para que más personas puedan unirse a ti en la diversión!





NOTICIAS DE DEFENSA

POR GLENN MONES

La Coalition for Hemophilia B en la reunión municipal de la Alianza de Terapia Génica para la Hemofilia

La Coalition for Hemophilia B (CHB, por sus siglas en inglés) tuvo el privilegio de representar a nuestros miembros en una reunión pública de terapia génica solo por invitación los días 20 y 21 de junio. El evento fue organizado por la Alianza de Hemofilia, una organización sin fines de lucro que comprende centros de tratamiento de hemofilia (HTC, por sus siglas en inglés) financiados con fondos federales que tienen, o están buscando tener, programas de farmacia bajo la Sección 340B de la Ley de Servicios de Salud Pública. CHB estuvo representado por el director de Defensa Glenn Mones.

El objetivo principal del Concejo era conocer un modelo de reembolso para la terapia génica en el que los HTC asumen el papel principal de proporcionar acceso a los pacientes elegibles que desean uno de los nuevos

tratamientos. El modelo tiene muchas ventajas, incluida la consistencia en la forma en que se administra el tratamiento y en el seguimiento adecuado a lo largo del tiempo.

Además de las organizaciones nacionales de pacientes que abrieron la reunión, los más de 80 asistentes incluyeron representantes de ATHN (la Red Americana de Trombosis y Hemostasia) y 44 HTC, incluidos 25 médicos, enfermeras, farmacéuticos y personal administrativo.

Habrán discusiones futuras en los próximos meses sobre este y otros temas relacionados con las importaciones. La Coalition for Hemophilia B trabajará para mantener informados a nuestros miembros a medida que avancen estas discusiones.

El costo de los planes de ACA puede aumentar para aquellos con mayores ingresos

Una característica importante de la Ley del Cuidado de Salud a Bajo Precio (también conocida como ACA u Obamacare) son los subsidios disponibles para los estadounidenses que optan por los planes. El impacto de estos subsidios ha variado de un estado a otro dependiendo de cómo se hayan implementado los planes en cada estado. Sin embargo, el monto del subsidio generalmente se relaciona con los ingresos, los que superan cuatro veces que el Nivel de Pobreza Federal (FPL) los cuales reciben sustancialmente menos o incluso ninguna asistencia.

Ese fue el caso hasta la aprobación por parte del Congreso de la Ley del Plan de Rescate Estadounidense (ARPA), parte de los muchos proyectos de ley diseñados para abordar

el costo de la crisis de COVID. ARPA amplió la elegibilidad para subsidios, ahora limitando lo que las personas con ingresos más altos pagan por una prima del plan Silver al 8,5% de sus ingresos. Sin embargo, ARPA expirará a fin de año, lo que nuevamente hace que los planes de ACA sean “menos asequibles” para muchos estadounidenses. Existe un fuerte apoyo a la prórroga de las subvenciones durante al menos un año más.

Puede obtener más información sobre este problema en una publicación de la Kaiser Family Foundation en [Falling off the Subsidy Cliff: How ACA Premiums Would Change for People Losing Rescue Plan Subsidies | KFF](#). La Coalition for Hemophilia B también proporcionará información adicional a medida que esté disponible.

Mandato preliminar puede restablecer donaciones de plasma por parte de ciudadanos mexicanos

El Tribunal de Distrito de los Estados Unidos ha emitido una orden judicial preliminar que impide que la Oficina de Aduanas y Protección Fronteriza de los Estados Unidos (CBP) continúe haciendo cumplir su prohibición de donaciones de plasma por parte de ciudadanos mexicanos con visas B-1 / B-2. Esto fue informado en un comunicado de prensa de CSL Behring, una de las partes en la demanda. CSL es un importante recolector de plasma y fabricante de terapias para el tratamiento de la hemofilia y otras afecciones.

Para obtener más información sobre esta importante historia, consulte el comunicado de prensa original en <https://www.cslplasma.com/newsroom/preliminary-injunction-of-plasma-ban>

Ley de reducción de inflación extiende Obamacare
Entre las disposiciones de la Ley de Reducción de la Inflación de 2022, promulgada recientemente por el presidente Biden, se encuentra la extensión por tres años de la Ley de Cuidado de Salud Asequible (ACA) mejorada, también conocida como Obamacare. Esto beneficia a las personas con hemofilia y otras afecciones crónicas de múltiples maneras, incluso aumentando la cantidad de subsidios disponibles para los pacientes que desean estos planes. Puede obtener más información sobre las disposiciones de salud en la Ley de Reducción de la Inflación de la Kaiser Family Foundation (KFF) en: <https://www.kff.org/medicare/understanding-the-health-provisions-in-the-senate-reconciliation-legislation/>

SIMPOSIO CHB 2023

B JUNTOS



MARZO 16 - MARZO 19
HEMOB.ORG

B TOGETHER

SIMPOSIO CHB 2023

HEMOB.ORG

RESERVE LA FECHA: SIMPOSIO 2023

¡Las solicitudes terminan el 17 de diciembre de 2022!

Todos en la Coalition for Hemophilia B están ansiosos de verlos en nuestro Simposio Híbrido Anual 2023 desde el jueves 16 de marzo de 2023 al domingo 19 de marzo de 2023. ¡Tendrá la opción de unirse a nosotros en persona en Orlando, Florida en el Renaissance Orlando, ¡o participar virtualmente!

El Simposio Anual Híbrido de la Coalition for Hemophilia B es la reunión regular más grande exclusivamente para las familias y personas afectadas por la hemofilia B. Obtenga más información sobre las solicitudes, becas de viaje y becas para asistentes por primera vez en: <https://www.hemob.org/annual-symposium>



EXPERIENCIA DE DEFENSA DE GEN IX

Para personas con hemofilia B

¡LOS DEFENSORES SON BIENVENIDOS!

Perfeccione sus habilidades de defensa. Comparta la sabiduría de la comunidad a través de generaciones. Damos la bienvenida a casi todos los niveles de habilidad de personas mayores de 20 años que residen en los Estados Unidos.

Participación y viaje sin costo para usted.

Se requiere la vacunación para el COVID-19

¿QUÉ ES EL PROYECTO GENERACIÓN IX?

El Proyecto generación IX se lanzó en 2014 como un programa diseñado exclusivamente para educar, empoderar e involucrar a las personas con hemofilia B. Desde entonces, Gen IX ha crecido a cientos de participantes de todas las edades en todo el país.

¿SIN COSTO PARA MÍ?

Gracias a la generosidad de Medexus Pharma, la participación y asistencia a cualquiera de los proyectos de Generation IX se proporciona sin costo alguno para los participantes.

¿QUIÉN PUEDE PARTICIPAR?

Cualquier persona con un diagnóstico de hemofilia B con la debida edad para cada programa es bienvenida a aplicar. ¡Se anima a los participantes anteriores de otros eventos de la Generación IX y a las nuevas personas a aplicar!

¡Del 26 al 29 de enero de 2023 en la soleada ciudad de San Diego!



genix@gutmonkey.com

contact@hemob.com

factorix@medexus.com



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

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

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



LECCIONES APRENDIDAS: UNA HISTORIA DE UN DEFENSOR ADOLESCENTE

POR JC

Hola, mi nombre es JC. Nací y crecí en Fort Smith, Arkansas. Mi conexión con la comunidad de hemofilia B es que me diagnosticaron hemofilia B con solo nueve meses de edad. Mi mamá, una portadora del gen de la hemofilia, me lo transmitió. No tengo familiares con hemofilia viviendo, pero yo tenía un primo lejano, que lo tenía junto con el VIH, pero murió hace varios años. Actualmente soy la única persona en mi familia con hemofilia.

La primera vez que fui al simposio anual de la Coalition for Hemophilia B, hace unos tres o cuatro años, decidimos no infundir antes de subir al avión. Por cuando llegamos al hotel y comenzamos a caminar, experimenté una hemorragia en la ingle. Terminé teniendo que usar un scooter para moverme la mayor parte del tiempo. La lección que aprendí de esto fue infundir antes de irnos para que pueda estar cómodo durante todo el viaje.

En otra ocasión, cuando era pequeño, mi madre y yo tuvimos un accidente automovilístico y mi cabeza golpeó el asiento trasero, con fuerza, al impactar. Tuve que infundir en la sala de emergencias. Afortunadamente, no tuve una hemorragia en la cabeza porque los profesionales médicos no estaban familiarizados con la hemofilia en ese momento o de cómo debían cuidarme.

Tener hemofilia me ha afectado hasta el punto de no poder jugar deportes de contacto. A mi familia y a mi nos preocupan

mucho las medidas de seguridad y cómo estas me afectan al mismo tiempo. Aunque me han dado otras opciones para considerar en las que puedo participar sin que sean demasiado severos para mi cuerpo. Soy más consciente de cómo cuidarme a través de mis circunstancias sin sentirme frustrado y asustado.

Sin embargo, cuando estaba en la escuela primaria, no quería usar mi casco protector para el recreo todo el tiempo. Ninguno de los otros niños tenía hemofilia y muchos no entendían por qué tenía que usar un casco, ante la insistencia de mi madre. Mi mamá se preocupó porque en el recreo veía mucho juegos rudos o juego de caballos. Llevaba el casco, y mis amigos me observaban cuidadosamente por la poca información que sabían.

Me siento seguro y más fuerte cuando tomo mi medicamento ahora porque sé cómo me ayuda. Hago mi mejor esfuerzo en todo lo que hago y quiero que mi familia se sienta orgullosa.

Tengo varios pasatiempos, como ser parte de la banda de música de mi escuela secundaria. He estado tocando el corno francés desde el séptimo grado e hice "All Regionals". En mi tiempo libre, juego Xbox, y mi juego favorito es Marvel Avengers. Me gusta luchar contra mis Beyblades con mi mejor amigo DeVaughn. También me gusta pasar tiempo con mi tía y mis primos.

Mi pasión es educar a mis amigos y familiares y ser un defensor



para ayudar a otros adolescentes con hemofilia.

En tres años, me veo graduándome de la escuela secundaria y asistiendo a la universidad, aún no estoy seguro de mi especialización, pero me gustaría ser actor o chef. Me apasiona saber que no estoy solo, y soy el mejor defensor de mí mismo porque sé lo que me gusta y lo que no me gusta. Tengo un gran sistema de soporte para ayudarme en tiempos

difíciles, incluido el apoyo de la Coalition. En el que puedo conocer gente de diferentes estados y compartir mi historia con ellos o escuchar sus historias en un campamento o una reunión de la Coalition. Me gustaría enseñar a otros niños cómo infundirse y animarlos a cuidarse unos a otros.

Ha sido un honor unirme a la Coalition for Hemophilia B en eventos e iniciativas de defensa.



¿ESTÁS LISTO PARA CONTAR TU HISTORIA?



Ya sea que tenga una carrera increíble, una familia extraordinaria o una historia de triunfo, ¡queremos saber de TI! Te colaboraremos con un escritor interno para ayudarte a comunicar tu historia de una manera convincente y significativa. La mejor parte es que no necesitas tener experiencia en escritura. Entonces, ¿qué te detiene? Para más información sobre cómo aparecer en el boletín de CHB, por favor contáctenos en contact@hemob.org. ¡Estamos ansiosos por leer todo sobre ti!

¿QUÉ TE MOTIVA?

TODOS TIENEN UNA HISTORIA

¿CUÁL ES TU HISTORIA?

XIANKANG: ORDENADOR DE PROGRAMACIÓN EXTRAORDINARIO

ENTREVISTA POR ALICIA COOK

Denzel es un joven de 16 años con hemofilia B.

“Mi primer sangrado severo de rodilla ocurrió cuando tenía unos tres años y medio”, recordó.

“No recuerdo cómo sucedió, pero pude ver que mi rodilla se hinchaba cada vez más hasta el punto de que no podía caminar normalmente”.

Sus padres lo llevaron a ver al médico ortopédico que extrajo mucha sangre de la articulación de la rodilla con una jeringa de 50 ml. Pero después de unos días, su rodilla parecía estar hinchada de nuevo. Sus padres buscaron ayuda de muchos médicos hasta que un hematólogo sospechó que Denzel tenía hemofilia B. Su diagnóstico se confirmó una vez que verificaron su nivel de factor.

Ser la única persona en su familia con hemofilia B no ha frenado ninguna de las experiencias de vida de Denzel. Ha estado en Disney, Universal Studios, Hole in the Wall Gang Camp y disfrutó de unas vacaciones en un crucero. Aunque ya no puede practicar deportes de contacto, tiene un caso leve y no sangra espontáneamente.

Una de sus principales pasiones es la programación de computadoras. “Lo uso para hacer trampa en los videojuegos, automatizar tareas simples y más”, bromeó.

Ha estado estudiando esta habilidad desde que estaba en segundo grado, después de uno de sus amigos compró

un libro llamado *¡Hola mundo! Programación de computadoras para niños y principiantes*. Para el tercer grado, ya había diseñado un juego de PC en línea llamado Crazy 8.

Siempre modesto, dijo: “Leí mucho, busqué y me enseñé a mí mismo sobre cómo programar por computadora. No es difícil siempre y cuando estés interesado y decidido a hacerlo”.

“Es bastante seguro desarrollar un pasatiempo como este para las personas con hemofilia”, añadió. “No hay riesgo de sangrado. Por otro lado, esta es una actividad sedentaria que no es buena para las personas con hemofilia que necesitan mantener cierto grado de fortalecimiento muscular, articular y óseo”.

Si bien no está seguro de dónde estará o qué hará en 20 años, sabe que se graduará de la escuela secundaria en dos años y podría optar por especializarse en un programa relacionado con la informática en la universidad.

La hemofilia B redirigió la dirección de algunos de sus otros intereses, y gran parte de su tiempo se dedica a actividades y trabajo de defensa relacionados con la hemofilia. Además de ser parte de la comunidad de la Coalition for Hemophilia B, suele estar conectado a HACA y HFM, y actualmente es parte del Capítulo del Este de Pensilvania de Trastornos de la Coagulación.

Desde que descubrió que tenía hemofilia B, aprendió más sobre



las enfermedades raras y tiene algunos pensamientos.

“Definitivamente he reunido una comprensión más clara sobre esta enfermedad rara. ¡Pero no me parece muy rara en absoluto!”, dijo. “Vi a mucha gente con hemofilia más o menos grave que yo, desde la infancia. Parece que somos muchos”.



BCares

**EL PROGRAMA DE ASISTENCIA AL PACIENTE
DE LA COALITION FOR HEMOPHILIA B**

El Programa de Asistencia al Paciente de BCares proporciona ayuda financiera limitada a corto plazo a los miembros de nuestra comunidad de hemofilia B que se encuentran con emergencias imprevistas, incluidas las dificultades relacionadas con COVID-19. La caridad y la compasión de nuestros socios de BCares hacen posible este programa de financiamiento crítico. Gracias por su apoyo.

La Coalición para la Hemofilia B es una organización nacional sin fines de lucro que ha servido a la comunidad de la hemofilia B durante 30 años.

APRENDE MÁS hemob.org/bcares
POR FAVOR DONA hemob.org/donate

“

**“UNA DE LAS COSAS MÁS
IMPORTANTES QUE PUEDES
HACER EN LA TIERRA ES DEJAR
QUE LA GENTE SEPA QUE NO
ESTÁN SOLOS”.**

SHANNON L. ALDER

”

THE COALITION FOR
HEMOPHILIA



Email: contact@hemob.org
llame al: 212-520-8272



inspired!

Historias y obras de arte de adolescentes en la Comunidad de Hemofilia B

VERANO 2022

EN ESTE NÚMERO

- LECCIONES APRENDIDAS: UNA HISTORIA DE UN ADOLESCENTE DEFENSOR
- XIANKANG: PROGRAMADOR DE INFORMÁTICA EXTRAORDINARIO



JC



XIANKANG

SE BUSCAN: ¡CREADORES DE CONTENIDO PARA ADOLESCENTES!

¡Llamando a todos los creadores de contenido! Si te fascinan los preadolescentes/adolescentes y tienes un impulso para la creación de contenido, entonces nos encantaría que ofrecieras tu tiempo y talentos como voluntario para nosotros. The Coalition for Hemophilia B actualmente está aceptando voluntarios para que colaboren en una nueva sección del boletín que es solo para aquellas personas especiales de 11-18 años de edad en nuestra comunidad.

No se requiere experiencia ya que tenemos un equipo listo para pulir tus brillantes ideas para la publicación. Si tienes ideas para temas, eventos y nuevas secciones, ¡trabajemos juntos en esto, comunícate con RockyW@hemob.org para los pasos a seguir!