

THE COALITION FOR HEMOPHILIA B

PRIMAVERA 2023

# HEMOPHILIA B NEWS

ORGANIZACIÓN NACIONAL SIN FINES DE LUCRO



**SIMPOSIO 2023:  
CONEXIONES PODEROSAS Y  
MOMENTOS INOLVIDABLES**

**SALIDA DE GOLF CHB LET'S PLAY  
NINE: CONECTANDO PASIÓN Y  
GENEROSIDAD**

**NAVIGANDO POR LA VIDA. UN  
VIAJE DE DIAGNÓSTICO,  
ATENCIÓN Y CRECIMIENTO  
PERSONAL**

# CONTENIDO

**ARTÍCULO PRINCIPAL: SIMPOSIO 2023: CONEXIONES POTENTES Y MOMENTOS INOLVIDABLES – PÁGINA 3**

## INTERÉS HUMANO

- CUATRO PREGUNTAS Y OCHO COSAS A CONSIDERAR ANTES DE COMPROMETERSE CON UN ENSAYO DE TERAPIA GÉNICA: BOBBY WISEMAN – PÁGINA 13
- IN MEMORIAM: MARK ANTELL Y MIGUEL BROWN – PÁGINA 38

## SALUD Y BIENESTAR

- NOTICIAS DE INVESTIGACIÓN SOBRE HEMOFILIA – PÁGINA 16
- LA HISTORIA DE LA INVESTIGACIÓN DEL FIX, EDS Y LA COAGULACIÓN – PÁGINA 18
- TERAPIAS EMERGENTES – PÁGINA 20

## MUJERES CON TRASTORNOS HEMORRÁGICOS

- NAVEGANDO POR LA VIDA: UN VIAJE DE DIAGNÓSTICO, ATENCIÓN Y CRECIMIENTO PERSONAL: CHRISTINE BOND – PÁGINA 25
- MINERÍA DE ORO EN EL “¿QUÉ PASARÍA SI...?” UNA ENTREVISTA CON KRISTIN SHELTON – PÁGINA 27

## ABOGACÍA

- DÍA MUNDIAL DE LA HEMOFILIA – PÁGINA 30
- ¿EL PROGRAMA MEDICAID SE PONDRÁ AL DÍA CON LA INNOVACIÓN? – PÁGINA 31

## PRÓXIMOS EVENTOS

- APARTA LA FECHA – PÁGINA 33
- REUNIONES EN EL CAMINO – PÁGINA 33
- LET'S PLAY NINE: SOLICITUD DE BECA – PÁGINA 34
- EVENTOS PARA ADOLESCENTES – PÁGINA 34
- ¡KAHOOT! EVENTO PARA PREADOLESCENTES – PÁGINA 39

## RESUMEN DE EVENTOS

- SALIDA DE GOLF DE CHB LET'S PLAY NINE: CONECTANDO PASIÓN Y GENEROSIDAD – PÁGINA 11
- SIMPOSIO HFA – PÁGINA 32
- RUEDAS DE ENTRENAMIENTO – PÁGINA 35
- 40<sup>ª</sup> ANIVERSARIO DE LA GALA DE PREMIOS NORD'S RARE IMPACT – PÁGINA 36
- SALTANDO HACIA EL BIENESTAR: UNA SERIE CONMOVEDORA LLENA DE RISAS, SANACIÓN Y MOMENTOS DELICIOSOS – PÁGINA 37

## B INSPIRED SECCIÓN PARA ADOLESCENTES

- BAILEE: INFÓRMATE, SÉ CAUTELOSO Y SIMPLEMENTE VIVE – PÁGINA 40
- ¡FUE KAHOOT! – PÁGINA 41
- MÚSICA PARA MIS OÍDOS – PÁGINA 42
- NATHAN: HEAVY METAL HACIENDO TRABAJO PESADO – PÁGINA 43

THE COALITION FOR  
HEMOPHILIA



## 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.**



# SIMPOSIO 2023: CONEXIONES POTENTES Y MOMENTOS INOLVIDABLES

**POR ROCKY WILLIAMS**

¡El Simposio Híbrido 2023 celebrado en Orlando, Florida, del 16 al 19 de marzo, tuvo una participación impresionante, ¡con más de 800 asistentes en persona y 120 asistentes virtuales adicionales de todo Estados Unidos! No solo tuvimos miembros de la comunidad de casi todos los estados, sino que también tuvimos participantes de otros países, incluidos Irlanda, Puerto Rico y Australia. ¡Estábamos tan felices de verlos a todos!

Reunirse en el Simposio es poderoso, y las experiencias de los asistentes dejan claro el impacto. Según Jenifer Fraker, “Uno de los aspectos más destacados de mi tiempo en el Simposio fue colaborar con Dennis (camarógrafo) en un notable proyecto de video destinado a arrojar luz sobre este raro trastorno hemorrágico y su impacto en las vidas de quienes viven con él”.

Jen subraya: “Mi participación en el proyecto de video me brindó la oportunidad única de presenciar de primera mano el poder y la importancia de la Coalition for Hemophilia B. Mientras trabajaba junto a Dennis, tuve el privilegio de presenciar a miembros de la comunidad de hemofilia B compartiendo sus historias y experiencias personales, mostrando el profundo impacto que la Coalición ha tenido en sus vidas. Sus sinceros testimonios no solo mostraron la importancia de esta organización, sino que también sirvieron como un poderoso recordatorio de la resiliencia y la fortaleza mostradas por las personas que viven con hemofilia B”.

Los programas y sesiones educativas fueron de primera categoría. Tuvimos sesiones increíbles sobre el mantenimiento del cuidado personal, terapia génica, terapias emergentes, los planes 504, finanzas, defensa y mucho más. Realizamos sesiones de rap para nuestros hombres y mujeres, celebramos un panel de envejecimiento sobre la hemofilia B, sesiones sobre infusión y kinesiología, y tuvimos una sala de exposiciones increíble. ¡Incluso tuvimos una Feria de Ciencias tanto para adultos y niños por igual!

¡Los programas para preadolescentes y adolescentes de este año estuvieron muy en alto! Ellos tuvieron la oportunidad de extender sus alas, y/o relajarse, en el Simposio de este año. Según Michelle Bunk, “El salón para adolescentes era un lugar tranquilo para que los adolescentes socializaran o se separaran del bullicio del Simposio. Ofrecía un lugar para juegos, manualidades, películas y un ambiente de bajo estrés. También era un lugar de reunión para las diversas actividades planeadas para aquellos que







querían más aventura. La experiencia adolescente ofreció varios programas, incluyendo una búsqueda del tesoro, sesiones de empoderamiento, música, baile, físico terapia en la piscina, una feria de ciencias, tutoría profesional, salud mental, servicio comunitario y una experiencia en un parque de vida silvestre. Los adolescentes pudieron elegir las experiencias que mejor se adaptaban a sus necesidades. Como voluntaria, fue gratificante pasar tiempo con los adolescentes y aprender sobre sus experiencias con la hemofilia B”.

El Simposio también proporcionó una plataforma para mostrar el talento. Celebramos nuestro concurso anual de talentos en el Simposio, y me enorgullece decir que hubo una increíble abundancia de talento el cual se grabó para hacer un excelente video de talentos para que lo presenciáramos y votáramos. Los ganadores fueron homenajeados en las categorías juvenil y adulta. Felicitaciones a nuestros ganadores del primer lugar, Robert en el piano y Shardonnae por su interpretación de If The World Was Ending.

También tuvimos el placer de presenciar cuando se le presentó a las personas el proyecto Perspectivas de los pacientes de CHB, en asociación con Upequity. Kimberly Haugstad es quien lidera Upequity, y trabaja para impulsar un mejor acceso a una atención médica asequible y de calidad para poblaciones desatendidas con afecciones de salud raras y graves.

La Coalition for Hemophilia B y Upequity están llevando a cabo un proyecto para se escucha las realidades actuales del paciente, las experiencias y las necesidades pendientes de los cuidadores y las personas con hemofilia B de comunidades marginadas. El proyecto prioriza la inclusión de comunidades de color, mujeres y personas que viven en áreas rurales. Al recopilar respuestas y conocimientos, nuestro objetivo es comprender mejor y abordar las barreras o brechas en el acceso a la atención médica, las comunicaciones entre el paciente y el proveedor, los servicios y el apoyo organizativo de defensa del paciente y la participación del paciente.

Kimberly comentó: “Inicialmente esperábamos organizar tres o cuatro grupos focales con una docena de participantes, y estábamos encantados de haber dirigido nueve grupos focales con más de 40 personas

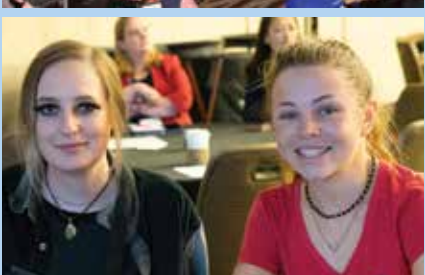
en el Simposio CHB, ¡incluido un grupo realizado completamente en español! En un proyecto de esta naturaleza, el objetivo es comprometerse con las personas y escuchar profundamente. Sabes que estás en el camino correcto cuando comienzas a escuchar declaraciones similares una y otra vez. Para el final del Simposio, estábamos empezando a llegar allí. Para mí, esta fue una experiencia humilde y poderosa de la que formar parte, y mi corazón estaba lleno al saber que todo esto rodeaba a mi propia comunidad de hemofilia B. ¡Tengo tanta suerte de trabajar en enfermedades raras!” Estamos agradecidos con los patrocinadores del Proyecto de Equidad en Salud: CSL Behring, Pfizer y Sanofi.

¡El evento final de la noche fue épico! ¡Teníamos magos y un mimo paseando y sorprendiéndonos mientras nuestra banda musical Bleeders sacudía la casa! Teníamos pintura facial para los niños. Había buena comida y mucho baile. ¡Fue una forma tan divertida de celebrar y culminar lo que realmente había sido uno de los eventos más increíbles de la historia!

Además, en el evento de la noche final, nos sentimos realmente honrados de recibir el Premio a la Organización Sobresaliente de Danny's Dose. En reconocimiento al Día de las Enfermedades Raras, Danny's Dose honró a personas y organizaciones clave que han trabajado junto a ellos para promover las necesidades médicas especiales. Este reconocimiento sirve para resaltar lo importante que es conectarse entre sí, construir comunidad y aprender juntos.

La mamá y voluntaria de CHB, Jennifer, pasó un tiempo reflexionando sobre lo que significaba todo. “Además del inspirador proyecto de video, el Simposio proporcionó un escenario ideal para que los miembros de la comunidad se reunieran y forjaran conexiones duraderas. El lugar en sí ofrecía áreas designadas para que los asistentes se reunieran, intercambiaran historias y se apoyaran mutuamente. Estos espacios se convirtieron en vibrantes centros de empatía, donde las personas afectadas por la hemofilia B encontraron consuelo y camaradería en compañía de otras personas que entendían sus desafíos únicos”.

¡Gracias a todos nuestros oradores, presentadores, facilitadores y participantes! Estamos agradecidos a





*Cooperación con propósito*

## SIMPOSIO ANUAL 2023

### NIVEL PLATINO



### ORO



### PLATA



### AMIGOS



nuestros muchos patrocinadores, incluidos CSL Behring, Medexus y Pfizer (nivel Platino), Novo Nordisk y Sanofi (nivel Oro), HEMA Biologics, Takeda (nivel Plata) y otros. ¡Y gracias a nuestros patrocinadores virtuales!

### COMENTARIOS DEL SIMPOSIO

"Quería agradecerle a usted y a todo el equipo de CHB por otro simposio fabuloso e informativo. Somos muy bendecidos de ser parte de esta comunidad. Fue agradable conocer a tantas familias nuevas y poder ofrecerles apoyo y abrazarlas como nos apoyaron cuando éramos nuevos en la comunidad. ¡Este simposio fue el mejor de todos! ¡Siguen superándolo!"

"Muchas gracias CHB por este increíble evento. El Simposio nos da alegría, esperanza y todas las cosas que necesitamos para seguir adelante".

"¡No tengo palabras para expresar lo agradecidos que estamos por la oportunidad de estar en el Simposio el fin de semana pasado! Pudimos conocer a otras familias, aprender de ellas y disfrutar de tantas sesiones para adultos y adolescentes".

"Todas las familias que conocí pensaban lo mismo y todo esto es posible gracias a usted y a su increíble equipo. Gracias por todo el arduo trabajo que hacen para este evento. Gracias también por la oportunidad que me dio la Coalition de participar como voluntario".

"Este es nuestro 2do año participando y fue increíble ver a más familias latinas en el evento. Gracias a la oportunidad que se le dio a Kimberly y Martha para la reunión latina, pudimos intercambiar números de teléfono para estar en contacto. Nuestras familias latinas sufren de la barrera del idioma, pero con la ayuda de la comunidad, se sienten parte de esta gran familia. Por favor, cuente conmigo en cualquier actividad de voluntariado en la que pueda ayudar".

"Gracias por un programa tan maravilloso. Toda mi familia lo ha disfrutado mientras adquirían nueva información. ¡Gracias por todo el trabajo duro!"

"Gracias por un tiempo maravilloso. Hice muchas conexiones geniales y planeo asistir de nuevo".

"¡Muchas gracias por organizar un evento maravilloso! ¡Mi familia y yo nos divertimos conociendo a todos los demás miembros de la comunidad!"

*Cooperación con propósito*

## 2023 VIRTUAL SYMPOSIUM

### NIVEL PLATINO



### ORO



### PLATA



### AMIGOS







“Las familias que viven con hemofilia B nunca tendrán que decir las palabras: “Simplemente no conocíamos a nadie con hemofilia cuando estábamos creciendo”, y eso es por el gran esfuerzo de la CHB”.

“¡Gracias a la Coalición para la Hemofilia B por un fantástico fin de semana de educación, compañerismo y recreación! Somos muy bendecidos de ser parte de una comunidad que brinda apoyo, oportunidad e información médica líder. #chb23”

“Cuando te metes en la cama casi a las 2:00 am con tu hijo de 12 y 10 años que se divirtió tanto que quieren despertarse para desayunar para ‘saborear cada momento que queda’, como dijo Danny, ¡sabes que fue una gran conferencia!”

“Nos encanta el Simposio porque recargamos nuestra energía para continuar este viaje y darnos cuenta de que no estamos solos”.

“Como siempre, Kim, gracias a ti y a todo el equipo por organizar una reunión tan fenomenal. Tanto pensamiento y planificación entran en estos eventos, y se nota. Los amamos a todos y estamos muy agradecidos de tener

el mejor equipo para apoyar a nuestra comunidad B. ¡Gracias!”

“Nos lo pasamos muy bien. Haber tenido el placer de ver a la coalición convertirse en esta mega organización con la que todos hemos llegado a contar y aprender. ¡Qué semana! Gracias a todos. Es genial verte a ti y a todos”.

“¡Quería decir desde el fondo de mi corazón gracias por todo en los últimos días! Esta fue nuestra primera vez en el Simposio, y me fui con mucho impacto en mi corazón. La gente, la Coalition, la información, las actividades, etc. Necesitaba esto y es muy apreciado. Muchas gracias.”

“Gracias por el fantástico Simposio 2023. Fue un fin de semana maravillosamente ocupado lleno de educación, meditación, arte y conexión con otros participantes de la hemofilia B. Le agradecemos enormemente que haya celebrado el Simposio de forma remota para que nosotros y otros que no pudimos estar allí pudiéramos participar.”

¡Gracias por los vales de comida, el entretenimiento y todo lo que hacen por la comunidad de la hemofilia B!”

“Mi familia y yo no podemos agradecerles lo suficiente





por la oportunidad de venir a este evento. Si no se nos hubiera otorgado la ayuda, no habríamos podido hacer financieramente el viaje desde Nueva York para estar aquí. Realmente espero que podamos volver el año que viene. Las cosas que mi hijo de 7 años tuvo la oportunidad de hacer fueron únicas y mi esposo aprendió mucho de las sesiones a las que asistió. Una vez más, muchas gracias. Las palabras no pueden expresar nuestro aprecio”.

“Esto fue lo mejor para mi hijo de 7 años. Tiene un catéter, pero está muy ansioso por comenzar a aprender cómo acceder a las venas. Intentó y accedió a la vena por primera vez con la ayuda de algunas enfermeras sorprendentes. Este Simposio ha sido la mejor experiencia para conocer familias y conectarse con los padres. ¡¡Mi familia y yo no podemos agradecer lo suficiente a la Coalition por esta oportunidad!!!”

“El viernes, mientras estábamos en la conferencia de la

Coalition for Hemophilia B, nuestro hijo se auto-infundió por primera vez. Este es un logro ENORME para él. Mientras lo veíamos, ambos estábamos muy orgullosos de él sabiendo que esto le permitirá tener mucha más libertad a medida que crece. Tener 11 años y ser lo suficientemente valiente como para intentarlo después de ver a otros hombres con hemofilia infundirse, le dio la confianza para intentarlo. No podemos agradecerles lo suficiente”.

“¡Mi familia y yo disfrutamos mucho del evento! Me dieron la oportunidad de hacer un poco de voluntariado y estoy muy agradecido por eso, conocí a más familias que estaban allí y las familias latinas hicieron un chat en Whatsapp durante el Simposio. Mis hijos disfrutaron mucho de las actividades, incluidas las del sábado. Todo su arduo trabajo se reflejó en un evento maravilloso que las familias disfrutaron mucho”.



# SALIDA DE GOLF DE CHB LET'S PLAY NINE: CONECTANDO PASIÓN Y GENEROSIDAD

## POR ROCKY WILLIAMS

Fue un frío, pero vigorizante miércoles por la mañana 15 de marzo cuando más de 40 miembros de la comunidad se reunieron en el campo de golf Falcon's Fire en Kissimmee para nuestra salida anual de golf Let's Play Nine. Celebrado conjuntamente con nuestro Simposio Anual, el evento reúne a personas apasionadas por el golf y dedicadas a apoyar a la comunidad de hemofilia B. ¡Qué gran equipo para golpear el green!

Perry Parker de CSL, ofreció una clínica de golf excepcional, compartiendo su experiencia y brindando valiosos consejos para mejorar las habilidades de conducción de los participantes. Extendemos nuestro sincero agradecimiento a Perry por su compromiso y dedicación para hacer que este programa sea muy especial año tras año. Un saludo a Hope Woodcock-Ross también, cuya inquebrantable generosidad de tiempo y esfuerzo ha contribuido significativamente al éxito de este evento.

Enormes felicitaciones a los equipos del primer y segundo lugar. ¡Su excepcional actuación mostró su poderosa destreza en el golf!

<b>1er Lugar:</b>	<b>2do Lugar:</b>
Myles G.	Wayne C.
Kevin H.	Brian S.
Dwayne H.	Craig V.
Brian R.	Kevin V.

Además, felicitaciones a Myles G., quien logró la distinción "Mas cercano al Pin", y Kevin A., quien ganó el premio al "Viaje más largo". ¡Bien hecho, y que sus logros inspiren a otros en la comunidad!

El éxito de este evento no solo ejemplifica el poder de unirnos por una causa compartida, sino que también enfatiza el profundo impacto que podemos tener cuando unimos nuestra pasión con la generosidad. Al reflexionar sobre este día memorable, es una lección de humildad recordar que cada swing del club y cada generosa contribución nos ayuda a continuar nuestro trabajo vital para apoyar a las personas con hemofilia B. Los fondos recaudados de este evento contribuyen directamente al Programa de Asistencia al Paciente B Cares, brindando un apoyo muy necesario a individuos y familias en nuestra comunidad.

¡Extendemos nuestra más sincera gratitud a todos los que participaron e hicieron de este día un tremendo éxito!  
¡Un enorme agradecimiento a nuestros patrocinadores, sin cuyo apoyo nuestra salida de golf Let's Play Nine no hubiera sido posible!





The Coalition for HEMOPHILIA

JOIN US FOR THE

# GOLF CLINIC

WITH PERRY PARKER!

LET'S PLAY NINE

17 OCTOBER, 2023  
9:00 AM

Perry Parker is a true inspiration to this community through a partnership with C&S. Through Perry's lead over hundreds of local citizens' projects, including thousands of children and families, on the importance of pursuing their dreams. Despite the challenges of living with a bleeding disorder.



## THE COALITION FOR HEMOPHILIA



# CUATRO PREGUNTAS Y OCHO COSAS A CONSIDERAR ANTES DE COMPROMETERSE CON UN ENSAYO DE TERAPIA GÉNICA

Bobby Wiseman ofrece consejos de experiencia personal

POR RENAE BAKER

Esta entrevista se realizó antes de la aprobación de la terapia génica y comparte la experiencia de Bobby mientras se sometía al ensayo. Nos pondremos al día con Bobby en un número futuro. ¡Estén atentos para ver cómo está!

**“Creo que hay una fuerte creencia en la comunidad del trastorno hemorrágico de que si recibes terapia génica, estás ‘curado’ y ya no tendrás que tratar. Ese no es el caso”.**

“Los tratamientos de antaño solían ser ‘James T. Kirk’. El tratamiento de hoy es ‘Piccard’”, dice Bobby Wiseman.

Sí, Bobby es un fan de la película Star Trek.

“Es el mismo barco, (el USS Enterprise, es decir, el trastorno hemorrágico), pero ahora hay más opciones en el panel de control”. Algunas de las opciones a las que se refiere son las múltiples opciones de productos para tratamientos a demanda y profilácticos.

“No es solo un hecho único. En el pasado, era más restringido. Te decían: ‘Tienes que hacer esto o aquello’”.

Al mirar en el horizonte hay otra opción en el panel de control de la hemofilia B: la terapia génica.

A los 50 años de edad, Bobby es miembro activo de la Coalition for Hemophilia B. Como un hombre gay afroamericano con hemofilia B grave, Bobby ha encontrado su voz abogando por más de un par de grupos subrepresentados.

Es un ávido investigador que trabaja tenazmente para arrojar luz sobre temas importantes con los que está íntimamente familiarizado. La terapia génica es uno de esos problemas, y él quiere ayudarlo a tener una experiencia bien informada al decidir si un ensayo de terapia génica es adecuado para usted.

Bobby ha estado participando en un ensayo clínico de terapia génica de fase 2 desde septiembre de 2018. Decidir participar era una gran decisión que se tomó en serio. Se sumergió profundamente en tanta investigación sobre el tema como pudo. De hecho, su investigación comenzó hace unos 10 años cuando comenzó a escuchar



“rumores” sobre la terapia génica en reuniones nacionales e internacionales sobre trastornos de la coagulación.

Abrió un diálogo con su médico al respecto, y comenzaron a compartir nueva información que aprendieron entre sí. La terapia génica era un campo tan nuevo que Bobby sintió la necesidad de alcanzar un nivel de comodidad con lo que estaba aprendiendo antes de ofrecer voluntariamente su tiempo y cuerpo al estudio científico de la misma.

Bobby también sintió que era importante tener conversaciones serias con familiares y amigos cercanos sobre la posibilidad. “Era tan nuevo”, explica, “que quería decirles: ‘Oye, es posible que necesite algo de apoyo en

el camino". La espiritualidad de Bobby lo ha ayudado a superar toda una vida de desafíos, y la oración fue una gran parte de su proceso de navegar a través de sus miedos.

En el otro lado de esa moneda estaba su deseo de retribuir a la comunidad de hemofilia B y ver qué podría hacer la terapia génica por la hemofilia. Una conversación que tuvo con su madre lo ayudó a tomar su decisión. Esa conversación ayudó a aclarar que, al participar en el ensayo, estaría ayudando a otras personas.

También se le recordó que había muy pocas personas de color en muchos de estos ensayos, y quería ayudar a agregar algunos de esos puntos de datos a la investigación. Después de unas semanas de sopesar los pros y los contras, decidió que le gustaría ser parte del ensayo. Pensó que estaba tan preparado como podía estar para tomar esta decisión, pero pronto se encontraría en situaciones imprevistas.

No se arrepiente de haber participado en este ensayo, pero hay preguntas que desearía haber sabido hacer de antemano. Él comparte su sabiduría duramente ganada con nosotros, para que usted pueda tomar una decisión bien informada, en caso de que considere ser parte de un ensayo de terapia génica.

### ***Compromiso de tiempo.***

¡El primer punto que Bobby quiere enfatizar es que estar en un ensayo de terapia génica es un gran compromiso! "No puedes programar estas visitas en torno a tu calendario y ubicación. Las muestras deben extraerse en el sitio de estudio, porque existen ciertos protocolos en torno al almacenamiento de los tubos", enfatiza Bobby.

En su caso, el ensayo duró cinco años. Aunque el tratamiento (el vector) solo se puede administrar una vez, su compromiso de ser un sujeto de estudio monitoreado continuaría hasta la marca de cinco años, y tal vez incluso más allá.

### ***Considere el tiempo de viaje involucrado.***

Cuando Bobby comenzó el ensayo, vivía en Chico, California, y viajaba hora y media a UC Davis. La devastadora "fogata" en 2018 llevó a Bobby a mudarse con su familia a Phoenix, AZ. Después de la mudanza, tuvo que volar de ida y vuelta de Phoenix a San Francisco para el estudio. Bobby ahora tiene sus visitas de terapia génica en Phoenix.

### ***Las visitas del estudio pueden ser más íntimas de lo que espera.***

Bobby fue tomado por sorpresa cuando, en la fase inicial del ensayo, se le pidió que diera una muestra de semen en el sitio. "Sí, puede sentirse cómodo inscribiéndose en el estudio", entiende Bobby, "pero si usted es un hombre en un estudio con coordinadores de investigación tradicionalmente femeninos, eso puede ser un problema".

### ***La frecuencia de las visitas puede sorprenderte.***

Al inicio del ensayo, Bobby tenía que ser visto por el equipo del ensayo semanalmente. Eso pasó a una vez cada dos semanas, luego cada tres semanas, una vez al mes, una vez cada dos meses, cada cuatro meses y luego cada seis meses. Bobby ahora está siendo visto cada seis meses.

¿Cuándo termina? "Eso es lo desconocido", advierte Bobby. Recuerda un ensayo de hepatitis C que hizo. "Se suponía que iba a ser un estudio de cinco años, pero siguieron extendiendo el plazo".

### ***¡Hay deberes!***

"Me metí en problemas", admite con agravación persistente, "porque no quería completar el diario. ¡Tenías que hacerlo a diario! ¡Y por un tiempo específico! Tienes que reportar cada pequeña condición y medicamento, incluso si es de venta libre".

Bobby estaba trabajando a tiempo completo como coordinador de proyectos para personas con IDD y criando a cuatro niños adoptivos con su esposo. Escribir en el diario todos los días era demasiado para él, y se lo hizo saber a ellos. "Llegó al punto de que enviaban un correo electrónico al coordinador de investigación para pedirme que lo hiciera".

### ***Conceptos erróneos.***

Hay conceptos erróneos sobre la terapia génica debido a los diversos grados de educación entre el público en general e incluso dentro de los capítulos locales de las diversas sociedades centradas en la salud. "Creo que hay una fuerte creencia en la comunidad de trastornos hemorrágicos de que si recibe terapia génica, se cura y ya no tendrá que tratarse", dice Bobby. "Ese no es el caso".

Cuando Bobby mira su experiencia en ensayos de terapia génica, un elemento clave importante es la relación interpersonal que ha estado manteniendo con su médico y el coordinador de investigación.

### ***Es posible que tenga que educar a sus proveedores de salud.***

Por ejemplo, Bobby es típicamente propenso a infecciones sinusales. En un momento dado, durante el ensayo, tuvo que ir a la sala de emergencias por sinusitis aguda. El médico miró su historial y vio que Bobby había sido diagnosticado con hemofilia b grave, lo que le hacía estar inseguro de lo que podía hacer. Era difícil para el médico entender que solo necesitaban tratar la sinusitis.

## ***Puede estar confundido.***

Ser parte de un ensayo de terapia génica puede ser sorprendente y confuso al mismo tiempo. “Mi definición de terapia génica solía ser que ya no tendría que tratar”, admite Bobby.

“En el ensayo, mis niveles subieron de menos del 1% y aumentaron constantemente. Todo mi concepto de ser un “hemofilia B grave” cambiaba semanalmente. Mis niveles estaban subiendo tanto que el médico me llamó para preguntarme si estaba tratando entre las visitas del estudio”.

A medida que sus niveles aumentaban, Bobby iba viviendo su vida. “Las cosas sucedieron”, revela Bobby. “Estaba haciendo cosas en la casa, y me sangró la pantorrilla. Mi cerebro dijo: ‘¡Trata!’ Pero luego pensé: ‘Espera un minuto. No puedo hacerlo. Estoy en un ensayo y tengo que hablar con el médico sobre qué hacer’”.

Bobby sabía que, si se trataba, podría invalidar los datos del ensayo. “Entonces, llamé al médico y me dijo: ‘Bueno, queremos asegurarnos de que sea una hemorragia’. Esa fue una parte de la conversación. Y luego también dijo: ‘Todavía queremos que seas proactivo y lo trates si es una hemorragia’”. Entonces, Bobby se sintió “atrapado en el medio de la situación”.

## ***Es posible que te encuentres en estados emocionales inesperados.***

Todo lo que le habían enseñado durante tantos años estaba cambiando. Viajar era mucho más fácil. Se encontró capaz de hacer viajes prolongados sin preocuparse por las condiciones de los factores. Pero también hay un aspecto de tierra de nadie para las personas que han participado o que actualmente están participando en ensayos de terapia génica. No hay sistemas de apoyo establecidos para ellos, en esta etapa temprana, sin embargo, hay preguntas sin respuesta e inseguridades.

¿Qué sucede al final del ensayo? ¿Cómo procedemos? ¿Qué sucede si nuestros niveles comienzan a disminuir? Nadie puede responder a estas preguntas. El producto en prueba puede o no llegar al mercado. ¿Cómo nos afectará eso?

Bobby reitera que no se arrepiente de estar en este estudio. Está feliz de ser un conejillo de indias para la comunidad, y tiene la esperanza de que estos ensayos produzcan mejoras para su comunidad de hemofilia B. Para aquellos que deciden asumir esto, ofrece este consejo:

“Sea paciente con el proceso y consigo mismo. Las enfermeras y los trabajadores sociales aún no tienen las herramientas ni los recursos para ofrecer a sus pacientes, lo que puede llevar a la frustración”.

## ***Preguntas para hacer:***

1. ¿Cuál es el compromiso de tiempo real?”
2. ¿El equipo del estudio podrá proporcionar transporte hacia y desde las visitas del estudio?
3. ¿Con quién hablo además del médico, la enfermera y los coordinadores de investigación?
4. ¿Cómo afectará esto a mi(s) relación(es) íntima(s)?

Bobby alienta a las personas que buscan ensayos de terapia génica a invitar a su persona de apoyo principal a las sesiones de discusión iniciales con el centro de tratamiento. No solo pueden hacer preguntas en las que quizás no haya pensado, sino que también puede ser útil que sus oídos participen en la discusión sobre cómo el ensayo afectará su vida.

## ***Conclusión***

“Mi temor por la terapia génica”, comienza, “es que cuando se convierte en un producto fácilmente disponible que es exitoso para aquellos en la comunidad de trastornos de la coagulación, puede llegar a ser costoso.

También me preocupa que no toda la comunidad tenga acceso a la información y pueda tener a alguien que los defienda, debido al costo”.

## ***La filosofía de Bobby***

“El hecho de que sea nuevo no lo hace correcto o incorrecto. Haga su propia investigación. Si no lo entiende, búsquelo en Google, pregúntele a su médico o llame a su línea directa de enfermería.

No se limite a la comunidad de hemofilia B. Llegué a otras comunidades que están haciendo terapia génica y aprenda de su experiencia.

Y si decide participar en un ensayo de terapia génica, sepa que sus esfuerzos pioneros para ir “a donde ningún hombre ha ido antes” serán de gran ayuda para la comunidad de trastornos hemorrágicos y serían dignos del Capitán Kirk, Piccard e incluso Janeway.



# NOTICIAS DE INVESTIGACIÓN SOBRE HEMOFILIA

POR EL DR. DAVID CLARK

## Resultados de 11,341 sujetos inscritos en My Life, Our Future

29/6/22 Muchos de ustedes se inscribieron para que su gen del factor IX se secuenciara bajo el programa My Life, Our Future (MLOF). De hecho, de los 11,341 sujetos, 2361 tienen hemofilia B, incluidos tres con A y B. Esto es aproximadamente una quinta parte (20,8%) del número total de sujetos, lo que es consistente con la prevalencia general de hemofilia A y B. Para la hemofilia B, hubo 1616 hombres (68,4%), 742 mujeres (31,4%) y dos personas transgénero que habían hecho la transición de hombre a mujer. Las edades variaron de menos de dos años (5,0%) a 65 y más (3,9%), con el segmento más grande en el rango de edad de 20 a 44 años (35,5%).

En 2012, solo alrededor del 20% de los pacientes con hemofilia habían sido genotipados, es decir, se habían determinado las secuencias de sus genes del factor VIII o IX. MLOF, que se desarrolló del 2013 al 2017, esa proporción aumentó significativamente. En 2016, el programa se abrió a las portadoras, por lo que también se incluyó un grupo bastante grande de mujeres. Los sujetos se inscribieron a través de sus HTC, dando permiso a MLOF para acceder a sus registros médicos y proporcionando una muestra para el genotipado.

A los sujetos también se les dio la oportunidad de dar una muestra de sangre al Repositorio de Investigación para futuros estudios, lo que aproximadamente el 80% de los sujetos hicieron. Los datos médicos se conectaron a la secuencia genética del paciente, pero todos los datos fueron desidentificados para proteger la privacidad del paciente. A todos los participantes se les secuenciaron los genes del factor VIII y del factor IX.

El estudio encontró 431 mutaciones genéticas únicas del factor IX, 134 de las cuales eran nuevas, es decir, no se habían visto antes. Encontraron que alrededor del 1,9% de Bs no parecían tener ninguna mutación. Todos los que no tenían mutación eran leves y moderados. Se encontraron mutaciones en todos los sujetos con enfermedad grave.

La falta de una mutación identificable sugiere que la hemofilia de estas personas no es causada por un problema con su factor IX. Podría ser causada por problemas en el procesamiento dependiente de la vitamina K en la proteína del factor IX, que es esencial para la actividad de coagulación, o podría ser un resultado de problemas con otras proteínas con las que interactúa el factor IX. Por ejemplo, vea el artículo en este número sobre el síndrome de Ehlers-Danlos, donde el factor IX no puede unirse al colágeno debido a un problema con el colágeno, no con el factor IX.

Se identificó más de una mutación en 95 pacientes, incluidas 36 pacientes femeninas. Debido a que secuenciaron los genes del factor VIII y IX de cada sujeto, pudieron identificar una serie de mutaciones benignas, mutaciones que no causan enfermedad. Por ejemplo, todos los B tenían su gen del factor VIII secuenciado y se encontraron varias variantes en esos genes que no parecían ser dañinas. Viceversa para los A que tenían sus genes del factor IX secuenciados.

El estudio se centró mucho en los inhibidores, que son un gran problema en la hemofilia A. Menos pacientes con hemofilia B desarrollan inhibidores, pero cuando lo hacen, los problemas pueden ser más graves. En la hemofilia B, alrededor de 12 % de los pacientes graves tenían antecedentes de inhibidores, pero solo 1,9 % en los leves y moderados. En general, para todos los niveles, alrededor del 5,7% de los B desarrollaron inhibidores. Esto es mucho más alto que el estudio UDC de 1998 a 2011, que encontró una tasa de inhibidores de solo 1.3% para los B. El resultado de MLOF es probablemente más preciso ya que proviene de un tamaño de muestra mucho mayor.

También observaron el desarrollo de inhibidores según el origen étnico y la raza. Para la hemofilia B, encontraron que las personas de raza negra tienen la incidencia más alta con un 13.1% para desarrollar un inhibidor, mientras que los blancos tienen una incidencia de 4.9%. También observaron a personas asiáticas, nativos estadounidenses o de Alaska, hawaianos y otros isleños del Pacífico y mestizos, pero el número de pacientes era demasiado pequeño para mostrar diferencias significativas. Para el origen étnico, observaron a los hispanos (incidencia del 9.9%) versus los no hispanos (5.1%). Las razones de estas diferencias son desconocidas.

El artículo de estudio completo se puede descargar de forma gratuita buscando en Google "DOI: 10.1111/jth.15805", que lo llevará al artículo al que se hace referencia a continuación. Si desea investigar los resultados usted mismo, desplácese hacia abajo hasta la parte inferior de la página web donde puede descargar un archivo de Excel complementario que contiene todos los datos. [Johnsen JM, et al., J. Thromb. Haemost., 20:2022-2034 (2022)]

## Estudio sobre el uso de medicamentos para el dolor, la depresión y la ansiedad en la hemofilia

31/01/23 Un estudio reciente analizó el dolor, la depresión y la ansiedad en la hemofilia en los países nórdicos mediante el análisis del uso de medicamentos. El dolor ha sido ampliamente estudiado en la hemofilia, pero



la ansiedad y la depresión no tanto. Los sistemas de salud del gobierno en esos países hacen esto mucho más fácil porque todos los datos de los pacientes están centralizados en registros, a diferencia de los Estados Unidos. Se dividieron 3246 pacientes con hemofilia (596 B, con o sin inhibidores) en grupos por consumo de factores. Para la hemofilia B, los tres grupos fueron: consumo moderado a alto (MTH), consumo del factor ( $\geq 10$  UI/kg/semana), bajo consumo de factores (LFC) y mujeres.

El estudio encontró que, en general, los pacientes con hemofilia usaron más medicamentos para el dolor, la depresión y la ansiedad que los de los controles (la población general sin hemofilia). Esto fue más acentuado en el grupo de MTH, pero también en hombres en el grupo LFC y en mujeres. El uso de opiáceos en el grupo de MTH fue de 4 a 6 veces mayor que en los controles, y de 2 a 4 veces mayor en el grupo de LFC, en todos los grupos de edad. Los investigadores concluyen que esto “sugiere la necesidad de mejorar la protección contra las hemorragias y la atención de la hemofilia para todo tipo de gravedad, incluida la hemofilia leve”. [Carlsson KS, et al., Res. Trombón. Haemost., 7(2):100061 (2023)]

### Generación de trombina como indicación de la gravedad de la hemofilia

1/2/23 A menudo dividimos a los pacientes con hemofilia en categorías de grave, moderada y leve según su nivel de factor de coagulación. Sin embargo, en aproximadamente el 15% de los pacientes, su comportamiento hemorrágico no se ajusta a su categoría. Necesitamos un sistema mejor. Un grupo de investigadores en los Países Bajos ha propuesto que un ensayo de generación de trombina (TGA), en lugar de un ensayo factorial, sería una mejor manera de caracterizar los trastornos del paciente. La trombina (factor IIa) es la enzima final producida por el sistema de coagulación. Convierte el fibrinógeno (factor I) en fibrina, una proteína que se adhiere a sí misma para formar el coágulo. Todo lo que sucede en el sistema de coagulación antes de la formación de la trombina solo determina cuánta trombina se producirá y, por lo tanto, cuánto coágulo se formará.

El estudio analizó a 446 pacientes con hemofilia (35 B), midiendo sus niveles de generación de trombina en comparación con sus niveles de factor y características de sangrado. Encontraron que la generación de trombina parecía ser un mejor predictor de sangrado que el nivel de factor.

Medir la generación de trombina no es una idea nueva. El problema es que los TGA son ensayos muy difíciles de ejecutar. Los resultados varían de un laboratorio a otro y no son muy reproducibles. Sin embargo, uno de los investigadores en el estudio es también el director científico de Enzyre, una compañía holandesa que, en colaboración con Takeda, está desarrollando un pequeño dispositivo que podría permitir a las personas con hemofilia probar su estado de coagulación en casa a partir de una gota de sangre. Han desarrollado compuestos patentados que reaccionan con la trombina y emiten luz en proporción al nivel de la trombina. El dispositivo podría ayudar a los pacientes a determinar con mayor precisión la cantidad de factor que necesitan en un momento dado. [Verhagen MJA, et al., Res. Trombón. Haemost., 7(2):100062 (2023)]

### No hay diferencia en la calidad de vida entre la hemofilia A y B

15/02/23 Periódicamente, vemos informes que comparan la hemofilia A y B. Para los científicos, eso podría ser importante para descubrir los conceptos básicos de las dos enfermedades. Para la comunidad, sin embargo, estas diferencias a veces parecen conducir a tener “derechos de fanfarronear”. He escuchado a personas con hemofilia A diciendo a las B cosas como “lo tenemos mucho peor que los B...”. Eso siempre me hace reír. ¿Tener una enfermedad más grave te convierte en el ganador?

De todos modos, los resultados de estos estudios son a menudo mixtos. Los A lo tienen peor en algunas áreas y los B lo tienen peor en otras. En otros casos, no parece haber una diferencia. Ese parece ser el caso de la calidad de vida, según un estudio de los Países Bajos. Usando varias medidas diferentes, encontraron que no hay una diferencia estadísticamente significativa entre los dos grupos. En ambos casos encontraron que la salud de las articulaciones era un factor importante. Cuanto peores eran sus articulaciones, peor era su calidad de vida.

El problema entonces se convirtió, no en una diferencia entre la hemofilia A y B, sino en el hecho de que ambos grupos, incluso con profilaxis, habían disminuido la calidad de vida. Hemos visto este tipo de hallazgo como un subproducto de una serie de estudios recientes. Todavía tenemos un camino por recorrer antes de que todas las personas con hemofilia puedan llevar una vida normal.



# LA HISTORIA DE LA INVESTIGACIÓN DEL FIX, EDS Y LA COAGULACIÓN

POR EL DR. DAVID CLARK

**Hace años, Kim Phelan me preguntó si había una conexión entre el síndrome de Ehlers-Danlos (EDS) y la hemofilia B. Ella preguntó porque parece que tenemos un número inusualmente grande de miembros que tienen ambos. Busqué en la literatura médica para ver qué podía encontrar y encontré poco. Puede haber una conexión, pero nadie podría explicarla. Sin embargo, las nuevas ideas sobre cómo funciona realmente el factor IX han demostrado que, de hecho, podría haber una conexión directa.**

El SED es una enfermedad del tejido conectivo. El tejido conectivo es “tejido que apoya, protege y da estructura a otros tejidos y órganos del cuerpo”, según el Instituto Nacional del Cáncer, parte de NIH. El tejido conectivo es el material que constituye gran parte de la estructura física del cuerpo. Gran parte de ella está hecha de colágeno, la principal proteína estructural de nuestro cuerpo. El colágeno está en todo, desde nuestra piel y huesos hasta las paredes de nuestros vasos sanguíneos. Es lo que mantiene unido a nuestros cuerpos.

Eso podría habernos parecido genial a los niños, pero el EDS puede causar una serie de síntomas no tan geniales. Los moretones fáciles son un resultado común. Se pensaba que esto era el resultado de mutaciones de colágeno que causaban vasos sanguíneos débiles que se rompían fácilmente. Sin embargo, como veremos a continuación, algunos de los moretones podrían a ver surgido de una coagulación deficiente. Los resultados más graves del SED incluyen retraso en la cicatrización de

Los pacientes con SED tienen mutaciones en sus genes de colágeno. De la misma manera que los pacientes con hemofilia B tienen mutaciones en su gen para el factor IX que impiden que el factor funcione correctamente, los pacientes con SED pueden tener mutaciones que impiden que su colágeno funcione correctamente. Dado que hay varios tipos diferentes de colágenos y tiene tantos usos, las mutaciones pueden causar una serie de trastornos diferentes.

Un posible síntoma es tener “doble articulación”. Tiempo atrás cuando era pequeño, teníamos una niña en nuestra clase que podía doblar el pulgar completamente hacia atrás hasta el dorso de la mano. Todos pensamos que era genial, pero de hecho ella podría haber tenido EDS. Muchas mutaciones de colágeno hacen que la proteína sea más elástica. Nuestra compañera de clase podría haber tenido doble articulación porque el colágeno en los ligamentos y tendones de su mano se estiraba demasiado.

## ¿Qué es el síndrome de Ehlers-Danlos?



**Es un trastorno tisular hereditario**

**Asociado con disfunción articular**

**Asociado con dolor miofascial en todo el cuerpo**

**Puede contribuir a la disfunción del suelo pélvico**

@pelvichealth

heridas, ruptura de arterias que causa hemorragia interna grave o muerte y ruptura de órganos huecos como los intestinos o el útero.

La asociación del SED con la hemofilia no es nueva. Hay una publicación del 1960 que se titula *"Deficiencia de componentes de tromboplastina plasmática en el síndrome de Ehlers-Danlos"*. El componente de tromboplastina plasmática ahora se llama factor IX, y su deficiencia ahora se llama hemofilia B. Lo que es nuevo es que ahora podemos ver cuál podría ser la conexión entre el SED y la hemofilia.

Volvamos al lado de la hemofilia antes de conectar los dos. La investigación en las últimas dos décadas ha demostrado que el factor IX se une dentro de las paredes de los vasos sanguíneos. Más específicamente, se une al colágeno tipo IV que le da a la pared del vaso su fuerza. ¿Y qué? Habíamos pensado todo el tiempo que el factor IX en las paredes de los vasos sanguíneos solo estaba allí como un suministro adicional en caso de que usáramos demasiado en el torrente sanguíneo. Aparentemente estábamos equivocados.

Me metí en la investigación de la coagulación a principios de la década de 1980, justo en el momento de la revolución en la forma en que pensábamos que ocurría la coagulación. Antes de eso, todos asumían que la coagulación ocurría en solución, ya que los factores de coagulación se disuelven en la sangre. Sin embargo, las personas habían notado que la coagulación requería fosfolípidos.

Los fosfolípidos son las moléculas que forman las paredes de las células. Los investigadores pensaron que los fosfolípidos provenían de las paredes celulares rotas en el sitio de la lesión. Estos flotaban en el torrente sanguíneo donde podían interactuar con los factores de coagulación para causar las reacciones de coagulación.

¡No tan rápido! Algunas personas muy inteligentes hicieron algunos experimentos extensos que mostraron que las reacciones de coagulación en realidad tenían lugar en las superficies de fosfolípidos, no en el torrente sanguíneo. En realidad, esto ocurría en las paredes rotas de las células en el sitio de la lesión, así como en las paredes de las plaquetas y otras células. Eso tiene sentido ya que necesita mantener las reacciones de coagulación en el sitio de la lesión. Si las reacciones estuvieran ocurriendo en el torrente sanguíneo, los coágulos podrían simplemente flotar.

Hoy tenemos otra revolución en marcha. Nos estamos dando cuenta de que el factor IX que está unido dentro de las paredes del torrente sanguíneo no es solo adicional; Es esencial. (Ver el artículo *"¿Dónde está el factor IX y qué hace allí?"* en la edición de invierno de 2021).

Un estudio reciente en este sentido muestra que, si se les da a los ratones con hemofilia B un factor IX recombinante que es menos capaz de unirse al colágeno, los ratones no coagulan tan bien como si les diera un factor IX normal. Sin embargo, si se les da un factor IX que se une más

fuertemente al colágeno, coagulan incluso mejor que con el factor IX normal.

Esta es una prueba más de que el factor IX que se une al colágeno en las paredes de los vasos sanguíneos no es solo material adicional, sino que es importante para la coagulación. [Machado SF et al., *Thromb. Haemost.*, en línea antes de la impresión 10 de mayo de 2023]

Ahora vamos a unir esto. Tenga en cuenta que esto aún no se ha demostrado completamente, por lo que parte de esto es solo especulación. Nos unimos a los científicos que trabajan en esto al límite de nuestro conocimiento actual.

Si tiene EDS y produce una forma mutada de colágeno, tipo IV, a la que el factor IX no se une, no tendrá mucho factor IX dentro de las paredes de los vasos sanguíneos. Debido a la falta de factor IX en las paredes de los vasos, usted no coagulará tan bien. Parecerá que tiene hemofilia B, incluso si su factor IX es completamente normal.

Su factor IX no podrá hacer su trabajo, no porque sea defectuoso, sino porque el colágeno al que se supone que debe unirse no lo acepta. Tenga en cuenta que el factor de von Willebrand y las plaquetas también se unen al colágeno, por lo que las mutaciones del colágeno también podrían afectarlos, causando otros trastornos hemorrágicos.

Lo que aparentemente estamos viendo con EDS es que usted podría tener un factor IX perfectamente bien, pero tener hemofilia B porque su colágeno no está funcionando bien, ya que no se une a su factor IX. También hemos visto parte del proceso científico. A menudo solo aprendemos cosas a pasos de bebé. Primero, tuvimos que descubrir el factor IX. Luego tuvimos que averiguar cómo funciona. Ahora estamos averiguando dónde funciona y por qué.

En el camino, tenemos que hacer suposiciones y luego hacer experimentos para mostrar si esas suposiciones son correctas o no. Es un proceso largo y lento, y eso es frustrante para muchas personas. Sin embargo, si somos pacientes, puede tener una gran recompensa.

Cuando empecé, los pacientes con hemofilia B fueron tratados con el Complejo del Factor IX, una mezcla de factores de coagulación; ni siquiera teníamos un método para purificar el factor IX. El complejo de factor IX tenía muchas limitaciones. No se podía usar para profilaxis o cirugía. Ahora, cuatro décadas después, tenemos la terapia génica, una posible cura.

¿Dónde se ha ido el tiempo?



# TERAPIAS EMERGENTES

POR EL DR. DAVID CLARK

Primavera de 2023 - Hay una gran cantidad de desarrollo de nuevos productos en curso para 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.

## PRODUCTOS 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. Esta sección también contiene noticias sobre algunos productos más nuevos que ya están en el mercado.

### La FDA acepta la solicitud de Medexus para una indicación pediátrica para Ixinity

15/6/23 Medexus Pharmaceuticals comercializa Ixinity, un producto recombinante de factor IX para el tratamiento de la hemofilia B. Actualmente solo tiene licencia para pacientes mayores de 12 años. Recientemente completaron un estudio de Fase IV (un estudio clínico que se lleva a cabo después de que un producto ya ha sido autorizado) para extender esa indicación a niños menores de doce años. Anunciaron que los EE.UU. La FDA ha aceptado su solicitud de licencia para la solicitud adicional. [Comunicado de prensa de Medexus, 15/6/23]



### TiumBio desarrolla un producto de vida media prolongada para el tratamiento con inhibidores

4/4/23 TiumBio, una compañía surcoreana, está desarrollando TU7710, un producto de factor VIIa recombinante de vida media prolongada para el tratamiento de pacientes con hemofilia A o B con inhibidores. Los dos productos de factor VIIa actualmente en el mercado, NovoSeven de Novo y HEMA Biologics SEVENFACT, tienen vidas medias relativamente cortas y pueden necesitar infundirse más de una vez al día para el tratamiento de una hemorragia grave. TU7710 es una molécula de factor VIIa fusionada a una molécula de transferrina. La transferrina es una proteína humana normal que se une al hierro del intestino y lo transporta a otros tejidos del cuerpo. Tiene una vida útil más larga en circulación que se espera que le dé al TU7710 una vida media hasta siete veces más larga que los productos actuales. TiumBio está comenzando actualmente un estudio clínico de fase I de TU7710.



TiumBio también está trabajando en versiones de vida media extendida del factor VIII para la hemofilia A y el factor IX para la hemofilia B, también utilizando transferrina. La compañía es relativamente nueva, pero

el personal tiene una amplia experiencia trabajando para SK Pharma en el producto Afstyla para la hemofilia A. [Comunicado de prensa de TiumBio, 4/4/23]

### Zea Biosciences hace lechuga para inhibidores de FIX

28/03/23 En la edición de invierno de 2016, les contamos sobre grupos de las Universidades de Florida y Pensilvania (y ahora también incluyen un grupo de la Universidad de Indiana) que estaban desarrollando un producto de factor IX producido en la lechuga. El producto se mostró prometedor en la eliminación de inhibidores de pacientes con hemofilia B. Desde entonces, han realizado un amplio desarrollo en el proyecto y están trabajando para un estudio clínico. Recientemente firmaron un acuerdo con Zea Biosciences para producir el producto. Zea es un especialista en la producción de medicamentos biológicos a base de plantas que fue fundado por Jim Wilson, uno de los pioneros de la terapia génica.



La idea es que la tolerancia, la prevención o la eliminación de un inhibidor, se puede lograr exponiendo oralmente los intestinos (intestino) al antígeno, en este caso el factor IX. (Un antígeno es cualquier cosa que activa el sistema inmunitario para producir anticuerpos). El sistema inmune en el intestino tiende a producir tolerancia al suprimir la respuesta regular del sistema inmune contra el antígeno. Esto nos ayuda a evitar desarrollar alergias a todos los alimentos que comemos, aunque algunas personas todavía desarrollan alergias alimentarias.

La gente ha trabajado durante décadas tratando de desarrollar un factor IX oral, uno que se puede tomar como una píldora o cápsula. El problema es que el factor IX llegue a los intestinos, ya que tiende a descomponerse en el estómago. Entonces, en lugar de purificar el factor IX de la lechuga, lo dejan en las células de la planta. Luego, la lechuga se liofiliza y se tritura en un polvo que se llena en cápsulas. Las fuertes paredes celulares de la lechuga tienden a proteger el factor IX a medida que pasa por el estómago, por lo que puede llegar intacto a los intestinos. Los investigadores han demostrado en ratones y perros que alimentarlos con el producto puede eliminar un inhibidor o prevenir su formación. [Comunicado de prensa de Zea, 28/3/23 y Srinivasan A, et al., Plant Biotechnol. J., 19:1952 (2021)]

## AGENTES REEQUILIBRANTES

Los agentes reequilibrantes modifican el sistema de coagulación para restablecer el equilibrio para que la sangre se coagule cuando debe y no coagule cuando no debe. El sistema de coagulación es un sistema 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 demasiada actividad anticoagulante que impide que la sangre se coagule. Los agentes reequilibrantes 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.

### Centessa anuncia estudios de fase II de SerpinPC, además designación de vía rápida



31/3/23 Centessa Pharmaceuticals está desarrollando SerpinPC, un inhibidor de la proteína C activada por anticoagulante (APC) para controlar el sangrado en pacientes con hemofilia A y B, con o sin inhibidores. SerpinPC es una inyección subcutánea, una vez cada dos semanas. Después de los buenos resultados en su estudio de fase I / IIa, ahora están planeando un estudio completo de fase II que comenzará a finales de este año. [Artículo de Hemophilia News Today, 31/3/23]

22/5/23 Centessa anunció que han recibido la designación de vía rápida para SerpinPC de la FDA. *Fast Track* o vía rápida está diseñada para facilitar el desarrollo y acelerar la revisión de productos que tratan afecciones graves con necesidades no satisfechas. Provee reuniones más frecuentes con la FDA y la posible elegibilidad para revisiones de licencias más rápidas. [Comunicado de prensa de Centessa, 22/5/23]

### Concizumab de Novo aprobado en Canadá; Retrasado en EE.UU.



10/3/23 Novo Nordisk está desarrollando concizumab, un inhibidor del inhibidor de la vía del factor tisular anticoagulante (TFPI) para controlar el sangrado en pacientes con hemofilia A y B, con o sin inhibidores. Concizumab es una inyección subcutánea que se administra una vez al día. El 10/3/23 concizumab, con nombre comercial Alhemo, fue aprobado en Canadá para pacientes con hemofilia B con inhibidores mayores de 12 años de edad. Obsérvese que Canadá sólo dio al producto una indicación limitada. En última instancia, el producto está destinado a todas las personas con hemofilia, A o B, con o sin inhibidores. Canadá solo le dio una indicación limitada para el tratamiento de pacientes con inhibidores de B, una gran necesidad insatisfecha. [Comunicado de prensa de Novo Nordisk Canadá, 17/4/23]

24/4/23 La FDA de los Estados Unidos envió a Novo una Carta de Respuesta Completa (CRL) solicitando más

información sobre el producto. La FDA quiere detalles adicionales sobre el proceso de fabricación y sobre los planes de Novo para "monitorear y dosificar a los pacientes para garantizar que concizumab se administre según lo previsto". La FDA está presumiblemente preocupada por el riesgo de trombosis, que ocurrió en tres pacientes durante los estudios clínicos, lo que resultó en una suspensión clínica temporal y una revisión de las instrucciones de dosificación. Desde que se reiniciaron los estudios, no ha habido eventos trombóticos adicionales. [Artículo de Fierce Biotech, 4/5/23 y artículo de Biospace, 5/5/23]

### Pfizer reitera su compromiso con la hemofilia



17/04/23 – En enero, durante el Día Mundial de la Hemofilia, Pfizer anunció que se retirará de la investigación y el desarrollo en etapa inicial para enfermedades raras. No sabíamos lo que eso significaría para la hemofilia, pero durante un evento mediático para el Día Mundial de la Hemofilia, Pfizer "reiteró su objetivo de asegurarse de que los pacientes que viven con hemofilia sean vistos, escuchados y nunca olvidados mientras continúa trabajando incansablemente para encontrar soluciones innovadoras y opciones terapéuticas para cambiar sus vidas". [Comunicado de prensa de Pfizer 4/20/23]

### Pfizer anuncia resultados positivos de estudios de fase III de marstacimab



30/05/23 Pfizer está desarrollando marstacimab, un inhibidor del inhibidor de la vía del factor tisular anticoagulante (TFPI) para controlar el sangrado en pacientes con hemofilia A y B, con o sin inhibidores. Marstacimab es una inyección subcutánea una vez a la semana. El 30/5, anunciaron que su estudio pivotal de fase III ha alcanzado sus criterios de valoración primarios. En 116 pacientes, tanto A como B, pero sin inhibidores, vieron una reducción del 92% en la tasa de sangrado anualizada (ABR) en comparación con el tratamiento a demanda y una reducción del 35% en comparación con la profilaxis con concentrados de factor. Todavía no han publicado los números reales de ABR. Tampoco vieron nuevos problemas de seguridad y no hubo incidentes de complicaciones trombóticas. Pfizer está analizando actualmente los resultados completos de la fase III, que se presentarán en las próximas conferencias, y planea reunirse con la FDA en un futuro próximo. También tienen estudios en curso de marstacimab en pacientes con inhibidores y en niños. [Comunicado de prensa de Pfizer 30/5/23]

### Sanofi publica los resultados de los estudios de fase III de Fitusiran



29/03/23 Sanofi está desarrollando fitusiran, un inhibidor del anticoagulante antitrombina, para controlar el sangrado en pacientes con hemofilia A y B, con o sin inhibidores. Fitusiran es una inyección subcutánea una vez al mes. Fitusiran es un ARN interferente silencioso (ARNsi) que inhibe la producción de antitrombina. En el último número, resumimos los resultados de su estudio de

fase III que se presentaron en la Sociedad Americana de Hematología (ASH) y la Asociación Europea de Hemofilia y Disorders Afines (EAHAD) en sus reuniones anuales recientes. Ahora esos resultados se han publicado en The Lancet para el estudio de fase III en pacientes con inhibidores y en Lancet Hematology para el estudio de pacientes sin inhibidores. [Young G et al., Lancet, en línea antes de imprimir, 29/03/23 y Srivastava A et al., Lancet Haematol., en línea antes de imprimir, 29/03/23]

## **TERAPIA GÉNICA**

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

### **Belief BioMed completa la dosificación en el estudio de fase III**

23/04/23 Belief BioMed, una compañía china, está desarrollando BBM-H901, una terapia génica para la hemofilia B que es administrada por un vector de virus adenoasociado (AAV) y utiliza el gen del factor IX de alta actividad de Padua. En sus estudios anteriores de exploración/escalamiento de dosis, diez pacientes con niveles de factor IX previos al tratamiento inferiores al 2% pudieron interrumpir el tratamiento con factor IX y tuvieron tasas de sangrado anualizadas (ABR) de cero. El producto parecía seguro sin eventos adversos graves. Ahora han comenzado un estudio de fase III. [Comunicado de prensa de Belief BioMed, 23/4/23]



### **CSL anuncia el primer paciente tratado con Hemgenix** **CSL Behring**

20/06/23 CSL Behring anunció que el primer paciente comercial ha sido tratado con su terapia génica Hemgenix para la hemofilia B. Además, las discusiones entre CSL y la comunidad de pagadores han sido generalmente positivas con los pagadores asegurando que alrededor del 60% de la población de los Estados Unidos establezca políticas médicas claras que cubran Hemgenix. CSL proporciona capacitación continua a los centros clínicos, principalmente HTC, que administrarán el producto y fomentarán la recopilación de datos a largo plazo a través de ATHN. Para los pacientes que han decidido, junto con sus médicos, seguir adelante con el tratamiento con Hemgenix, CSL ha establecido el programa HEMGENIX ConnectSM. Se les asignará un equipo de apoyo dedicado que incluye un navegador de recursos para pacientes y un administrador de casos de CSL para ayudar con preguntas, monitorear su proceso de tratamiento y ayudar a obtener cobertura de seguro. [Comunicado de prensa de CSL 20/06/23]

### **Licencia de Hemgenix de CSL en otros países**

27/03/23 La terapia génica Hemgenix de CSL para la hemofilia B ya ha sido aprobada en varios otros países, incluidos la UE, el Reino Unido, Liechtenstein, Islandia y Noruega. [Artículo de Pharma Times, 27/03/23]

### **Freeline hace más cortes**

4/4/23 Freeline Therapeutics ha estado desarrollando FLT180a, una terapia génica para la hemofilia B que es administrada por un vector de virus adenoasociado (AAV) y utiliza el gen del factor IX de alta actividad de Padua. El tratamiento parecía prometedor, pudiendo aumentar los niveles de factor IX en el rango normal. Desafortunadamente, se han encontrado con problemas de dinero y a mediados de 2022 decidieron detener su trabajo en FLT180a hasta que puedan encontrar un socio de desarrollo. Ahora, han recortado otro proyecto de terapia génica para la enfermedad de Fabry y han hecho más despidos.



Su único proyecto restante es una terapia génica para la enfermedad de Gaucher. Dicen que tienen suficiente efectivo para financiar las operaciones en el segundo trimestre de 2024. La financiación de la biotecnología se ha vuelto muy escasa, por lo que, a menos que algo suceda, este podría ser el final de FLT180a. [Artículo de Biopharma Dive, 4/4/23]

### **Genascence desarrolla terapia genética para la osteoartritis**

6/3/23 Genascence está desarrollando GNSC-001, una terapia génica para el tratamiento de la osteoartritis en la rodilla. Se administra a través de un vector AAV y lleva el gen del antagonista del receptor de interleucina-1 (IL-1Ra), un potente inhibidor de la interleucina-1 (IL-1). IL-1 se considera una de las moléculas clave involucradas en la osteoartritis, causando inflamación y destrucción del cartílago.



El tratamiento se inyecta directamente en la articulación de la rodilla donde transforma las células dentro de la cápsula articular. Se espera que la producción de IL-1Ra por esas células inhiba la destrucción causada por IL-1. La producción de IL-1Ra parece estar localizada en la articulación.

Muchos pacientes con hemofilia desarrollan una afección similar llamada hemartrosis debido al sangrado en las articulaciones. Se sospecha que la IL-1 también es un actor en el daño a largo plazo en la hemartrosis, por lo que GNSC-001 también podría ser eficaz para tratar el dolor y la degradación de la hemartrosis.

En un estudio de fase I, nueve pacientes fueron tratados con dosis crecientes de GNSC-001. Los investigadores encontraron niveles elevados de IL-1Ra que persistieron durante al menos los doce meses del estudio, sin eventos adversos graves. Aunque el estudio de fase I solo analizó la seguridad, no la eficacia (efectividad), las puntuaciones de dolor y función mejoraron. [Artículo de C&ENews, p, 13, 6/3/23]

### **Solicitud de licencia de terapia genética de Pfizer aceptada por la FDA y la EMA**

27/6/23 Pfizer está desarrollando fidanacogene elaparvovec, una terapia génica para la hemofilia



B. Es un vector AAV que contiene el gen del factor IX de alta actividad de Padua. El producto fue licenciado originalmente por Spark Therapeutics en 2014. Pfizer presentó una Solicitud de Licencia de Productos Biológicos (BLA) a la FDA de los Estados Unidos y una Solicitud de Autorización de Comercialización (MAA) a la Agencia Europea de Medicamentos (EMA) basada en 15 meses de datos de su estudio clínico de fase III. Anunciaron que ambas solicitudes han sido aceptadas por las agencias. La FDA ha establecido un objetivo para una decisión sobre la solicitud en el segundo trimestre de 2024. El estudio de fase III está en curso, y los 45 participantes serán monitoreados durante un total de 15 años. [Comunicado de prensa de Pfizer, 27/6/23]

## Takeda recorta esfuerzos en etapa inicial en terapia génica AAV



6/4/23 Takeda ha estado involucrada en la terapia génica para la hemofilia a través de fusiones y escisiones que se remontan a través de Shire a Baxalta y Baxter. Sus planes de terapia génica nunca han sido demasiado claros, pero desde marzo de 2020, han invertido en acuerdos de terapia genética con diez pequeñas compañías de biotecnología, incluida una con Poseida Therapeutics para la hemofilia A. La mayoría de esos acuerdos han sido para proyectos que utilizan otros vectores además de AAV.

Ahora, han anunciado que ya no realizarán investigación y desarrollo en etapa temprana en terapias génicas AAV o

en proyectos raros de hematología. La investigación y el desarrollo en etapa temprana es un trabajo que se realiza en las etapas iniciales del desarrollo, antes de los estudios clínicos. Dicen que los cambios no afectarán a ningún proyecto actualmente en desarrollo.

Leyendo entre líneas, esto sugiere que Takeda todavía tiene un fuerte compromiso con la terapia génica, pero no con AAV. Aunque la AAV nos ha llevado a un producto con licencia para la terapia génica de la hemofilia B, así como a muchas otras terapias génicas, no es el vector ideal. Interactúa fuertemente con el sistema inmunológico, lo que causa problemas. También infecta preferentemente las células hepáticas, que probablemente no son el mejor tipo de célula para todas las aplicaciones. Por ejemplo, los hepatocitos (células hepáticas) pueden no ser el mejor lugar para producir factor VIII para la terapia génica con hemofilia A.

El factor VIII normalmente se produce en las células endoteliales sinusoidales, que recubren los vasos sanguíneos del hígado, pero no son hepatocitos. Dirigirse a la célula equivocada puede ser la razón por la que hemos visto que los niveles de factor VIII disminuyen con el tiempo en varias terapias genéticas A. En contraste, el factor IX se produce en los hepatocitos, su fuente normal. Por lo tanto, Takeda no está abandonando la terapia génica, sino dando un salto hacia el futuro para la terapia génica sin AAV. [Artículo de Fierce Biotech, 4/6/23]

# ¿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](mailto:contact@hemob.org). ¡Estamos ansiosos por leer todo sobre ti!

¿QUÉ TE MOTIVA?

TODOS TIENEN UNA HISTORIA

¿CUÁL ES TU HISTORIA?

# mujeres y niñas con hemofilia



ESTAMOS *juntos* EN ESTO

ARTÍCULOS PARA APOYAR, EDUCAR,  
Y EMPODERAR



# Navegando por la vida: un viaje de diagnóstico, atención y crecimiento personal

**POR CHRISTINE BOND**

**Introducción:** Cuando era niña, mi vida parecía relativamente normal, con una familia típica, buenos amigos y asistiendo a la escuela pública. Sin embargo, hubo algunas cosas que hicieron que mi infancia fuera diferente de los demás. Las hemorragias nasales frecuentes, las lesiones inexplicables que requerían cirugía y los esguinces de tobillo recurrentes fueron solo algunos de los signos que eventualmente conducirían a un descubrimiento que cambiaría la vida. No fue hasta el nacimiento de mi segundo hijo, Tony, que la hemofilia B entró en nuestras vidas.

Poco sabía que este diagnóstico descubriría no solo la condición de Tony sino también la mía. Este artículo narra mi viaje con la hemofilia B, la tiroiditis de Hashimoto y los desafíos que enfrenté en el camino.

#### ***A Quest for Diagnosis:***

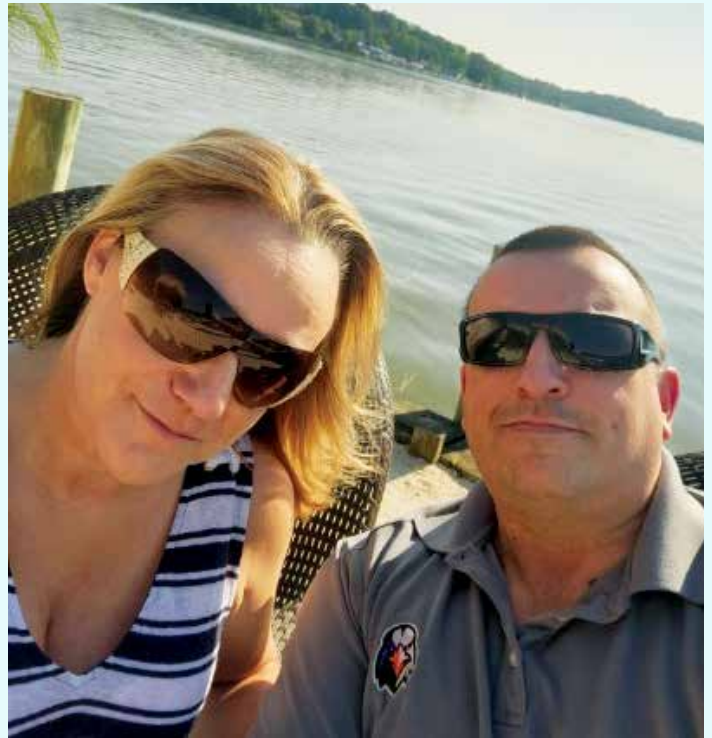
After Tony's diagnosis, I began researching hemophilia B and realized that I might also have the condition. Frustratingly, his treatment center offered no assistance in diagnosing me, so I turned to my primary care doctor for help. Testing my factor IX activity level revealed shocking results of 18, confirming my suspicion of having hemophilia B. However, the treatment center's response was underwhelming, dismissing the importance of my condition, and failing to provide the necessary support for emergencies.

#### ***Una búsqueda de diagnóstico:***

Después del diagnóstico de Tony, comencé a investigar la hemofilia B y me di cuenta de que también podría tener la afección. Frustrantemente, su centro de tratamiento no ofreció ayuda para diagnosticarme, así que recurrí a mi médico de atención primaria en busca de ayuda. La prueba de mi nivel de actividad del factor IX reveló resultados impactantes de 18, lo que confirmó mi sospecha de tener hemofilia B. Sin embargo, la respuesta del centro de tratamiento fue decepcionante, descartando la importancia de mi condición y no brindando el apoyo necesario para emergencias.

#### ***Defensa de mí misma y de mi salud:***

Sin inmutarme, persistí en buscar la atención que necesitaba. Presioné para que me concertaran una cita con un hematólogo de adultos en el centro de tratamiento de mi hijo y compartí mis preocupaciones sobre problemas en las articulaciones, lesiones previas y sangrado menstrual problemático. Desafortunadamente, la respuesta del hematólogo se limitó a sugerir píldoras anticonceptivas como una solución. Insatisfecha con esta opción, continué mi búsqueda de la atención adecuada.



#### ***Encontrar el tratamiento adecuado:***

A través de la interacción con otras personas en la comunidad de hemofilia, me enteré de un hematólogo cercano que trataba a mujeres con hemofilia. Desesperada por recibir la atención que necesitaba; Programé rápidamente una cita. Este hematólogo me recomendó infusiones de factor de acción corta durante mi período y lesiones, lo que mejoró significativamente mi condición.

Más tarde, descubrí a otro médico en el oeste de Pensilvania que trataba a las mujeres con factor de acción prolongada profilácticamente. Este médico me aconsejó cambiar a un factor de acción más prolongada una vez por semana, minimizando el daño en las venas y asegurando una cobertura suficiente durante toda la semana.

#### ***Construyendo un cuerpo más saludable:***

Fortalecida por mi régimen de tratamiento mejorado, gradualmente me di cuenta de la importancia de priorizar mi salud en general. Habiendo experimentado menos lesiones y hemorragias, me sentí más cómoda haciendo ejercicio y, posteriormente, me sentí motivada para perder peso. Sin embargo, mi viaje hacia la pérdida de peso se complicó por otra condición que se llamaba tiroiditis de Hashimoto. Este trastorno autoinmune, junto con la



resistencia a la insulina, planteó desafíos adicionales.

La importancia de encontrar el médico adecuado:  
Al comprender la necesidad de atención especializada, busqué al mejor médico en mi área para tratar mi afección tiroidea. Este médico me diagnosticó resistencia a la insulina y me recetó metformina, un medicamento comúnmente utilizado para la diabetes tipo 2. La metformina ayudó a controlar mi nivel de azúcar en la sangre y puso en marcha mi pérdida de peso, pero mi médico me informó que agregaría un medicamento GLP-1 a mi plan de tratamiento para una mayor pérdida de peso.

**Superar obstáculos y lograr progresos:**

A pesar de las preocupaciones iniciales sobre posibles

problemas estomacales, confié en el proceso y comencé a tomar tanto la metformina como el medicamento GLP-1 al mismo tiempo. Además, participé en fisioterapia para mejorar la salud de las articulaciones y desarrollar músculo, trabajando hacia mi objetivo de perder peso. Con la ayuda de un monitor continuo de glucosa, gradualmente perdí libras y aumenté la masa muscular, experimentando un mejor bienestar general.

**Conclusion:**

Mi viaje con la hemofilia B y la tiroiditis de Hashimoto ha sido de autodescubrimiento, resiliencia y crecimiento personal. En lugar de ver estas condiciones como cargas, las veo como oportunidades para aprender y superar desafíos.

THE COALITION FOR  
HEMOPHILIA



**LO QUE  
HUBIERA  
DESEADO  
SABER...**

*Sin censura y sin  
cortes*

**LECCIONES  
DE LA VIDA  
REAL DE TI,  
EL EXPERTO**

**Comparte tu  
historia para  
ayudar a  
empoderar a  
tus hermanos  
de sangre,  
hermanas y  
familia**



ENVÍANOS TU HISTORIA POR CORREO ELECTRÓNICO:  
[MYSTORY@HEMOB.ORG](mailto:MYSTORY@HEMOB.ORG)

# Minería de oro en el “¿Qué pasaría si...?” Una entrevista con Kristin Shelton

POR RENAE BAKER

**¡Algunas personas hacen las mejores preguntas! ¿Has conocido a Kristin y Dan Shelton? Ambos son ingenieros de profesión, y la intersección donde esa educación se encuentra con su experiencia con la hemofilia B está ayudando a la comunidad. Cuando se unieron a la Coalition for Hemophilia B, ¡entraron con ambos pies!**

Kristin, a instancias de Kim Phelan, comenzó a servir en el Grupo Asesor B2B de Pfizer casi de inmediato y ayudó a crear sus libros B2B. Me senté en una entrevista de Zoom con ella para averiguar más sobre su historia.

La historia del viaje de los Shelton de Alabama a Missouri a Carolina del Sur, y los múltiples médicos con los que trataron de razonar antes de encontrar su “maravillosa” situación actual, revela su sensata inteligencia y su tenaz persistencia. Cinco médicos, cuatro niños (tres con hemofilia B) y tres estados después, todavía tienen preguntas, ¡y también tienen algunas soluciones muy útiles!

Los trastornos hemorrágicos no estaban en sus radares antes de que naciera su primer hijo, Danny. (Consulte el artículo del boletín informativo de Factor IX, Danny's Dose, invierno de 2022). Cuando fue diagnosticado, a los diez meses de edad, con hemofilia B grave, Kristin estaba embarazada de su segundo hijo.

El caso de Danny fue tomado en serio y se le recetó profilaxis. El trabajo de Dan en ingeniería minera hizo difícil vivir cerca de HTC, pero él comenzó a mantener un registro de las mediciones de Danny.

“Cada vez que obtenemos nuevos puntos de datos”, explica Kristin, “miramos el libro de registro de Danny y decimos: ‘OK, hicieron una extracción de sangre en este día. Este es el nivel de factor. Esta es la cantidad de días que han pasado desde que tuvo factor. Verificaremos la ecuación y nos aseguraremos de que el número esté en línea con el factor”.

“¿Ecuación?” Pregunto. “¿Es raro que las familias lo hagan de esta manera?”



“Lo que he visto”, comienza Kristin, “es que hay muchas familias que siguen ciegamente los deseos de los médicos. También creo que a los médicos se les da más credibilidad en el extremo matemático de las cosas, cuando muchos de ellos no son muy buenos con conjuntos de datos como estos.

“Cuando Danny fue diagnosticado por primera vez, nos molestamos, porque de acuerdo con las pautas de MASAC debes hacer tu infusión y luego verificar después de algunos días para ver cuáles son tus niveles. Esto ayudaría a garantizar que la dosis es la correcta para sus niveles y metabolismo, pero los médicos no lo hacían”.

Dijimos: “Está bien, si Danny va a comenzar este régimen, ¿dónde están los puntos de datos? ¿Estás agarrando este número arbitrario de factor y aumentándolo si tiene una hemorragia? ¡Seguramente, debe haber algunos datos con los que podamos contar!”

Los médicos en Alabama iniciaron a Danny con una dosis muy baja. Cuando Kristin y Dan calcularon la dosis en función de su nivel de factor del 1% y su peso, descubrieron que era la mitad de lo que Danny debería haber estado tomando de acuerdo con el prospecto del producto. Dan presentó a los médicos sus gráficos y cálculos.

“Nos convertimos en la familia de ‘Solo dale a los Shelton lo que quieran’, ¡porque les llevamos datos!” Kristin se ríe. “Pero nunca respondieron a nuestras preguntas sobre de dónde estaban obteniendo sus números. Si estás dando estas recetas, ¿no deberías tener una razón por la que estás eligiendo esas cantidades?”

Incluso su hematólogo actual, a quien respetan, se equivocó al recetar el nuevo producto de larga duración de Danny al calcularlo para una semana en lugar de dos. Cuando los Shelton notaron que Danny no estaba llegando a la marca de las dos semanas, sacaron el registro, hicieron los cálculos y descubrieron el error.

“Hay mucho más contenido en ese registro que solo advertencias”. Kristin reflexiona. “Muchas personas no se dan cuenta de que la ecuación está ahí, y la ecuación es diferente para cada producto”. Kristin y Dan se dan cuenta de que tienen experiencia en seguir las matemáticas, pero las matemáticas no son el fuerte de todos. ¿Podrían considerar dirigir un seminario web? ¡Estén atentos!

Durante su segundo embarazo, Kristin fue examinada y diagnosticada con hemofilia B. A pesar de una vida temprana plagada de síntomas no tomados en cuenta de un trastorno hemorrágico (por ejemplo, moretones inexplicables, fatiga, sangrado de las encías), Kristin no fue diagnosticada con hemofilia B en ese entonces.

“Pensé que un poco de sangre era una parte normal al cepillarse los dientes”, recuerda, “y nadie realmente me dijo qué era el sangrado normal frente al anormal cuando comencé mi período”. Sin embargo, su diagnóstico puso todo en perspectiva, y sabía que no permitiría el mismo rechazo de los síntomas de su hija.



“Sabíamos que debíamos vigilar a nuestra niña cuidadosamente”, comienza Kristin.

“Desde el principio, se notaron en Lilyan muchas banderas rojas. Lloraba y le hacía estallar vasos sanguíneos en los ojos. Se magullaba fácilmente y los moretones tardaban semanas en sanar”.

Kristin recuerda. “Hablamos con el hematólogo de Danny para que Lilyan se hiciera la prueba utilizando evidencia similar de síntomas que su hermano, pero se negaron, declarando que eran ‘preocupaciones éticas’”. Kristin y Dan protestaron diciendo: “Bueno, no fue poco ético que nuestro hijo se hiciera la prueba. Dijiste que posiblemente tenía un trastorno hemorrágico y fue directamente a las pruebas genéticas”.

Kristin y Dan defendieron su caso, recordándole al médico lo lejos que vivían del hospital y lo necesario que era un brazalete de alerta médica para su bebé. El médico no se movió.

“Entonces, fuimos a un segundo hematólogo en Alabama y nos dieron la misma excusa: ‘No hay razón para hacerle la prueba porque incluso si ella (da positivo), solo será portadora’”. Los Shelton estaban enojados. Cuando Lilyan tenía un año y medio, los Shelton se mudaron a Missouri. Kristin se dedicó a abogar por que a Lilyan se le hiciera la prueba en un HTC de St. Louis. Hice tanto ruido que, Kristin dice: “Creo que finalmente se molestaron conmigo”.



y dijeron: ‘¡Solo háganle la prueba a esta niña!’”.

Lilyan se hizo la prueba genética y su nivel de factor fue del 30%. Kristin se sintió reivindicada, pero cualquier sentimiento de satisfacción se disipó inmediatamente cuando el hematólogo se negó a escribir una receta de factor para su hija. Entonces, se dirigieron a un segundo hematólogo de St. Louis.

“Ese hematólogo de HTC nos dijo que no le darían una receta por una razón inaceptable”. En el brillante modo mama protectora, Kristin miró al médico a los ojos y dijo: “Eso es un disparate. Si eso es lo que quiere, póngalo por escrito”. El médico dijo: “Está bien, te daremos una receta”.

Dan y Kristin todavía se maravillan del hecho de que los médicos no querían hacerle pruebas de hemofilia B a una niña, calificando la razón de “poco ética”. Obtuvimos la receta para una pequeña dosis de factor para ella”.

Después de un accidente de juego en el que Lilyan se golpeó la frente, lo que resultó en una protuberancia similar a un cuerno de unicornio, su médico les aconsejó que fueran a la sala de emergencias del hospital en St. Louis, a una hora y media de donde vivían. En la sala de emergencias, se ordenó una resonancia magnética, pero el hematólogo nunca bajó a mirarla.

El médico de emergencias no pareció entender los

trastornos hemorrágicos y nos envió a casa. Ocho años después, Todavía se puede sentir el tejido cicatricial en su frente de ese evento de sangrado.

Mientras tanto, Kristin y Dan dieron la bienvenida a dos hijas más. Sospechan que uno no tiene hemofilia y uno tiene un caso muy parecido al de Kristin.

Hace dos años, los Shelton se mudaron a Carolina del Sur. Kristin entró en su nuevo HTC con datos e imágenes y dijo: “Esto es a lo que nos enfrentamos y nadie más ha escuchado”.

La joven hematóloga fue receptiva al tratamiento de Lilyan. A los diez años, Lilyan recibió su primera dosis de factor para una hemorragia en la pierna y se sorprendió de lo mucho mejor que se sentían sus muñecas y otras partes de su cuerpo. “Fue desgarrador”. Kristin recuerda. “Lilyan ahora está en profilaxis”, ¡Kristin está encantada de informarnos!

Una de las cosas favoritas de Kristin y Dan Shelton es sentarse en su patio trasero de Carolina del Sur después de que los niños se han ido a la cama y hablar sobre “qué pasaría si...”.

“Creo que es fascinante mirar la evidencia de las cosas y reflexionar sobre ‘¿Qué pasaría si las cosas fueran diferentes?’”. Kristin reflexiona.

“¿Qué pasaría si la industria de la salud tratara a las mujeres y las niñas con la misma consideración que les da a los hombres y niños? En mi opinión, en el ámbito de la hemofilia, las mujeres se quedan en el camino, porque no tenemos los síntomas típicos de los hombres”. Kristin afirma: “Creo que el mayor error es que las mujeres no están siendo tratadas con factor. Los períodos abundantes conducen a la fatiga, pérdida de tiempo en el trabajo y anemia crónica que causa enfermedad de las encías y caries dental temprana. Las hemorragias articulares crónicas conducen a cirugías para reemplazos articulares mucho más pronto. Todo esto conduce a una disminución de la calidad de vida de las mujeres con trastornos hemorrágicos”.

“¿Qué pasaría si las mujeres fueran incluidas en más ensayos de investigación médica?”

“¿Qué pasaría si pudiéramos obtener un mejor seguimiento de los niveles de factor basados en la fluctuación hormonal?”

Kristin espera poner en práctica su educación en ingeniería ambiental en los próximos años. Mientras tanto, ha descubierto que su entorno dentro de la comunidad de hemofilia podría necesitar algo de ingeniería. Su llamado a la acción es que sigamos presionando por la investigación para niñas y mujeres. Pida a las compañías de seguros y establecimientos médicos que sigan los datos sin prejuicios.

¿Y si...?



# NOTICIAS DE DEFENSA

POR LA DRA. APRIL WILLIS

## DÍA MUNDIAL DE LA HEMOFILIA

El Día Mundial de la Hemofilia tuvo lugar el 17 de abril de 2023 y el tema de este año fue *"Acceso para todos: la prevención de hemorragias como norma mundial de atención"*. Sobre la base del tema del año pasado, el llamado a la acción para la comunidad en 2023 fue unirse y abogar con los formuladores de políticas locales y los gobiernos para mejorar el acceso al tratamiento y la atención, con énfasis en un mejor control y prevención de hemorragias para todas las personas con trastornos de la coagulación (PWBD).

La Coalition for hemophilia B ha apoyado una variedad de esfuerzos internacionales para mejorar la vida de las personas afectadas por trastornos de la coagulación en todo el mundo. Apadrinamos a dos pacientes con hemofilia

en India a través de Save One Life y proporcionamos contribuciones anuales a los programas humanitarios de la FMH. También apoyamos la producción de la película *Bombardier Blood*, que creó conciencia sobre los trastornos

de la coagulación en todo el mundo. Además, donamos al Fondo de Becas Susan Skinner de la FMH, que brinda una oportunidad única para que los beneficiarios establezcan contactos y desarrollen habilidades que pueden utilizarse para empoderarse a sí mismos y a otros para abogar por una mejor atención a las mujeres con trastornos de la coagulación en sus comunidades y en todo el mundo.



### 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.

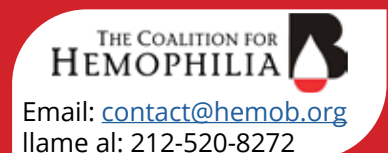
APRENDE MÁS [hemob.org/bcares](https://hemob.org/bcares)  
POR FAVOR DONA [hemob.org/donate](https://hemob.org/donate)

“

“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

”



**Patrick Collins** — Estamos encantados con la noticia de que Patrick Collins, amigo y colega de la Coalición para la Hemofilia B desde hace mucho tiempo y de toda la comunidad de hemofilia, ha sido nombrado vicepresidente de Relaciones Corporativas de la Organización Nacional

de Enfermedades Raras (NORD). Estamos compartiendo este artículo reciente de Patrick sobre el reembolso de Medicaid para la terapia génica como un ejemplo de la profundo conocimiento y comprensión de Patrick sobre este y muchos otros temas importantes.

## ¿EL PROGRAMA MEDICAID SE PONDRÁ AL DÍA CON LA INNOVACIÓN?

**POR PATRICK COLLINS**

**En las últimas décadas se han registrado progresos increíbles en el tratamiento de las personas con hemofilia. Las personas tienen muchas más opciones hoy en día, ya que hemos visto la evolución de los productos originales derivados del plasma a las terapias recombinantes (que fueron los innovadores de las décadas de 1990 y 2000) y ahora están disponibles como vida media más corta y vida media extendida, y ahora el advenimiento de las terapias con anticuerpos monoclonales. Estos productos se han convertido en el estándar de atención para el tratamiento de la deficiencia del factor VIII (hemofilia A) y la deficiencia del factor IX (hemofilia B). Con mayores opciones para los pacientes con inhibidores también, estamos en medio de un renacimiento del tratamiento para los trastornos hemorrágicos.**

Ahora ha llegado el próximo avance innovador en el tratamiento de las personas con hemofilia. La terapia génica, después de décadas de promesas, finalmente se ha convertido en una realidad. La primera terapia génica para el tratamiento de la hemofilia B fue aprobada por la Administración de Alimentos y Medicamentos (FDA) a finales de 2022. Un segundo producto de terapia génica para la hemofilia B se encuentra actualmente en desarrollo clínico en etapa tardía y se espera que resulte eficaz. Específicamente para la hemofilia A, la FDA este año también ha aprobado la primera terapia génica. El potencial para esta evolución en el tratamiento es significativo, pero esto también viene con importantes cuestiones de política, sobre todo en torno al precio y el reembolso de estas nuevas terapias génicas.

La terapia génica aprobada inicialmente para la hemofilia B tiene un precio de \$3.5 millones, lo que en la actualidad convertiría a este producto en el producto farmacéutico aprobado por la FDA de mayor precio de la historia. Sin embargo, a diferencia de los factores de coagulación de la sangre, donde el uso tradicional requiere una infusión pocos días, semanalmente o cada dos semanas (dependiendo de cada paciente y la terapia utilizada) a través de un régimen de profilaxis, la promesa de la terapia génica es que sería una infusión de una sola vez, permitiendo al individuo producir su propio factor de coagulación sanguínea durante un período de años (los estudios ilustran una eficacia superior a veinte años). Por lo tanto, al observar los costos a lo largo de los años,

las terapias génicas, a pesar de sus altos costos iniciales, deberían proporcionar ahorros de costos a largo plazo para el sistema de salud.

Esto nos lleva a la pregunta de política en cuestión: ¿los programas estatales de Medicaid se pondrán al día con la innovación y cubrirán los costos de estas terapias?



Los programas estatales de Medicaid no están diseñados actualmente para absorber terapias con altos costos iniciales, incluso con la promesa de poco o ningún costo en los próximos años. Los programas de Medicaid están diseñados para examinar el costo anualmente, de hecho, así es como la mayoría de los estados financian sus programas de Medicaid, anualmente, a través de la aprobación de un presupuesto anual (una pequeña minoría de estados usa ciclos presupuestarios de dos años), y no considerar los ahorros de costos a largo plazo para el programa. Tal situación es irónica en el sentido de que los programas estatales de Medicaid pueden ver el potencial de ahorros a largo plazo, pero pueden tener dificultades para tomar la decisión de cubrir la terapia génica debido a que el costo del primer año excede sus parámetros presupuestarios.

Hay un lado positivo de esta situación y es que la hemofilia B tiene una población tan pequeña y el público objetivo de la terapia génica con Medicaid, es aún más pequeño. Por lo tanto, los programas estatales de Medicaid probablemente tendrán muy pocas personas cubiertas que usen esta terapia (probablemente en un solo dígito para muchos estados o en dos dígitos bajos para estados más grandes). La terapia génica para la hemofilia B no destruirá el presupuesto para los programas estatales de Medicaid.

En el frente de las políticas públicas, aquellos en la comunidad de hemofilia B pueden unirse a otras comunidades que ven la promesa de la terapia génica y abogar por políticas que aumenten el potencial de cobertura de tales terapias. Estos incluyen:

- **Empoderar a los programas estatales de Medicaid con más flexibilidad en la forma de pagar los costosos programas de terapia génica.**

En lugar de la tarifa típica por el tipo de reembolso del servicio, proporcionar a Medicaid la flexibilidad de pagar las terapias génicas a través de acuerdos basados en el valor, esto podría permitir una mayor cobertura de estas nuevas terapias en el futuro. Dichos acuerdos basados en el valor pueden incluir un modelo de tipo de pago por rendimiento, pago a lo largo del tiempo a través de pagos amortizados o cualquier otro número de modelos innovadores que puedan mitigar los altos costos iniciales. A través de la reglamentación federal, Medicaid tiene una mayor capacidad para tal negociación con las compañías farmacéuticas, pero hay una legislación federal propuesta que codificaría en la ley tal flexibilidad de Medicaid.

El congresista Brett Guthrie (R-KY), quien es el presidente del Subcomité de Salud del Comité de Energía y Comercio de la Cámara de Representantes, dirigió la reintroducción de la Ley VBP para pacientes (MVP) de Medicaid con los representantes Anna G. Eshoo (D-CA), John Joyce, M.D. (R-PA), Jake Auchincloss (D-MA) y Mariannette Miller-Meeks (R-IA). La Ley MVP proporcionaría a las poblaciones vulnerables con enfermedades raras acceso a tratamientos y curas innovadores al permitir a los estados entrar voluntariamente acuerdos de compra basada en el valor (VBP), que vinculan el costo de los tratamientos a los resultados de los pacientes.

- **Permitir que la cobertura de Medicaid cruce las fronteras estatales**

Otra posible medida de política que puede afectar el

acceso a la terapia génica es permitir que la cobertura de Medicaid cruce las fronteras estatales. Debido a que cada estado tiene sus propios requisitos de elegibilidad de Medicaid, una persona no puede transferir la cobertura de un estado a otro, ni puede una persona usar su cobertura cuando visita temporalmente otro estado, a menos que la persona necesite atención médica de emergencia. Es probable que los centros de tratamiento de hemofilia sean el sitio para el tratamiento de terapia génica, pero no están en todos los estados. Esto puede crear dificultades para que las personas con Medicaid que viven en un estado y busquen tratamiento de terapia génica en otro estado.

Ha habido esfuerzos legislativos en el pasado para abordar este tema (el senador Charles Grassley (R-IA) ha sido durante mucho tiempo un defensor de ello) y la comunidad de trastornos de la coagulación puede asociarse con otros para continuar realizando tales esfuerzos.

En general, el futuro es brillante para las personas con hemofilia B y tener la disponibilidad de opciones de tratamiento adicionales solo puede mejorar aún más las perspectivas. Los avances en innovación para el tratamiento de la hemofilia en los últimos 30 años han sido increíbles, pero debemos asegurarnos de que los modelos de pago de atención médica se mantengan al día con dicha innovación.

# SIMPOSIO HFA

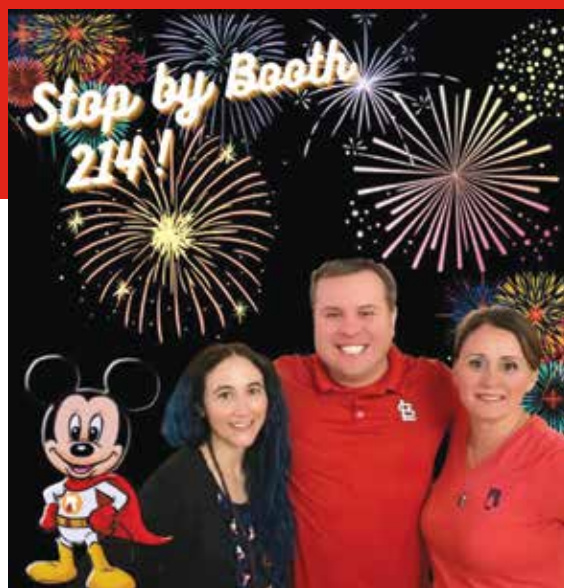
POR ROCKY WILLIAMS

¡El Simposio HFA se llevó a cabo del 13 al 15 de abril de 2023 en Orlando! Erica, Farrah y yo pasamos un tiempo increíble representando a CHB, conectándonos con otros asistentes, participando en sesiones educativas perspicaces y celebrando los logros sobresalientes de algunas personas notables en nuestra comunidad. Uno de los aspectos más destacados del evento fue reconectarse con caras conocidas. Ver a tantas personas apasionadas dedicadas a la comunidad de trastornos de la coagulación fue realmente reconfortante.

Nos gustaría extender nuestras más sinceras felicitaciones a Bill y Debbie por sus merecidos premios. Debbie de la Riva, LPC recibió el prestigioso

*Premio Terry Lamb de Salud y Bienestar* por su destacado trabajo en educación sobre salud mental. Su compromiso inquebrantable de promover la salud y el bienestar en la comunidad de trastornos de la coagulación es verdaderamente notable. Agradecemos a Debbie por su dedicación y el impacto positivo que continúa teniendo en nuestra comunidad.

Otro honor distinguido fue otorgado a Bill Patsakos, quien recibió el *Premio Charles Stanley a la Trayectoria*. Este premio reconoce su extraordinario servicio de por vida, que abarca el voluntariado, el profesionalismo



y el liderazgo nacionales. Las contribuciones de Bill han sido fundamentales para dar forma a la comunidad de trastornos de la coagulación, y estamos agradecidos por sus incansables esfuerzos y dedicación.



# GUARDAR LAS FECHAS



**RETIROS DE EDUCACIÓN Y EMPODERAMIENTO PARA HOMBRES**  
7 - 10 DE SEPTIEMBRE EN NEVADA  
19 - 22 DE OCTUBRE EN TENNESSEE



**RETIROS DE EDUCACIÓN Y EMPODERAMIENTO DE LAS MUJERES**  
14 - 17 DE SEPTIEMBRE EN ARIZONA



**EN ESTE JUNTOS**  
RETIRO DE COMPAÑEROS/PAREJAS  
28 DE SEPTIEMBRE AL 1 DE OCTUBRE  
EN NASHVILLE, TN



**GEN IX EXPERIENCIA DE OTOÑO**  
26 - 29 DE OCTUBRE DE 2023  
SAN DIEGO, CA



**RETIROS DE EDUCACIÓN Y EMPODERAMIENTO PARA MUJERES**  
1 - 3 DIC, VIRTUAL



**PARA OBTENER MÁS INFORMACIÓN Y REGISTRARSE: [HEMOB.ORG/NEW-EVENTS](https://hemob.org/new-events)**

*Partnership with Purpose*

THE COALITION FOR  
HEMOPHILIA 

THE COALITION FOR  
HEMOPHILIA 

**¡2023 REUNIONES EN EL CAMINO!  
DIVERSIÓN - ATRACTIVAS - INTERACTIVAS - NUEVOS ORADORES**



**¡FECHAS Y LUGARES - NO PUEDO ESPERAR A VERLOS!**

- **7 DE OCTUBRE:** FILADELFIA, PA
- **14 DE OCTUBRE:** NUEVA ORLEANS, LA
- **21 DE OCTUBRE:** BOSTON, MA
- **4 DE NOVIEMBRE:** PHOENIX, AZ; MIAMI, FL; & MILWAUKEE, WI

 **JUNTOS**  
**¡CON ESTADOS VECINOS!**

¿Preguntas? Envíe un correo electrónico a Erica a [contact@hemob.org](mailto:contact@hemob.org) o llame al 212-520-8272

**LAS REUNIONES SON GRATUITAS, ¡PERO DEBES REGISTRARTE AHORA!**  
**[HEMOB.ORG/UPCOMING-EVENTS/](https://hemob.org/upcoming-events/)**

GAS Y PEAJES REEMBOLSADOS | CUIDADO DE NIÑOS | VIAJE PARA NIÑOS/ADOLESCENTES | SOLICITE UNA NOCHE DE HOTEL 3+ HORAS EN COCHE



THE COALITION FOR  
**HEMOPHILIA**



## LET'S PLAY IX: BECA DE GOLF

**EDADES 7-19**

**FECHA LÍMITE: 15 DE OCTUBRE DE 2023**

**¡SOLICITE USAR FONDOS PARA CLASES DE GOLF EN SU CIUDAD NATAL Y EQUIPO DE GOLF!**

**HEMOB.ORG/SCHOLARSHIPS**



**EVENTO VIRTUAL  
PARA ADOLESCENTES  
CON MUHAMMAD**

**Nov 2  
7:00 PM ESTE**



**EVENTO VIRTUAL  
PARA ADOLESCENTES  
CON JC**

**Dec 5  
7:00 PM ESTE**

# GUESSPIONAGE

You can't squash  
the truth!

**EDADES 13-19**

**¡RIFAS Y VALES DE COMIDA!**

**REGÍSTRESE HOY:  
[HEMOB.ORG/UPCOMING-EVENTS](https://HEMOB.ORG/UPCOMING-EVENTS)**

*Asociación con propósito*

THE COALITION FOR  
**HEMOPHILIA**



**MEDEXUS  
PHARMA**

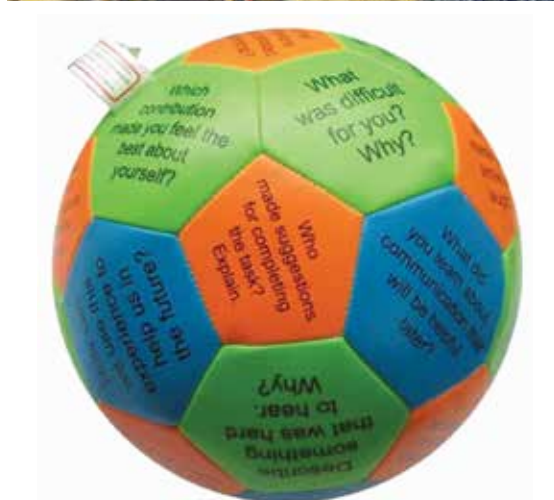
# RUEDAS DE ENTRENAMIENTO

POR ROCKY WILLIAMS

Durante el 28 al 30 de marzo, Erica Garber y yo tuvimos la increíble experiencia de asistir a un taller llamado *Training Wheels* celebrado en Littleton, Colorado. *Training Wheels* es el recurso definitivo para talleres de liderazgo, rompehielos, juegos grupales y actividades de formación de equipos. ¡Tiene una extensa colección de recursos que encendió en nosotros una chispa de entusiasmo por el compromiso y la colaboración!

Durante tres días, nos sumergimos en una experiencia de aprendizaje experiencial que dejó una marca indeleble en nuestro enfoque hacia la educación y la formación de equipos. Atrás quedaron los días de aprendizaje pasivo a través de conferencias y libros de texto, y CHB quiere asegurarse de que estamos a la vanguardia de aprendizaje experiencial, con actividades prácticas que ayudan al aprendizaje y la retención. ¡Estamos muy emocionados de compartir las lecciones transformadoras que aprendimos con la comunidad de hemofilia B!

Durante nuestro tiempo en el taller, nos presentaron una amplia gama de actividades y juegos cautivadores que realmente muestran la esencia del aprendizaje experiencial. Algunas de nuestras actividades favoritas incluyeron formas divertidas de compartir unos con otros. Aprendimos formas interactivas de compartir en parejas, donde intercambiamos preguntas y respuestas en grupo, pero con nuevos participantes aleatorios cada dos minutos. Esto mantuvo la reunión y el saludo mientras se podía cambiar rápidamente las preguntas. Hicimos esto en un juego que me gusta llamar Persona a persona.



También usamos algunos juegos divertidos como *Spot It*, *Dude*, *Finger Fencing*, *Opera Man*, *7 Up* y *Screaming Toes*. ¡Estos seguramente harán que la gente se ría, trabaje junta y se comprometa!

El taller no solo amplió nuestro repertorio de recursos interactivos, sino que también nos proporcionó las herramientas para implementar técnicas de aprendizaje experiencial en nuestros propios programas. Salimos de Colorado sintiéndonos vigorizados e inspirados, armados con nuevas herramientas para dar forma al futuro de nuestros eventos. No puedo esperar para probar los nuevos apretones de manos que aprendimos. ¿Alguna vez has hecho el apretón de manos del salmón? ¿Qué tal el apretón de manos australiano? Estos son demasiado divertidos para dejarlos pasar.

Mi actividad favorita de equipo fue equilibrar las cuerdas de la pelota de tenis como equipo. Realmente se necesita que todos trabajen bien juntos para lograr el objetivo del juego. Esto es muy cierto como comunidad. Cuanto mejor trabajemos juntos, más podremos lograr. Estamos ansiosos por tomar lo que hemos aprendido en *Training Wheels* e infundirlo en nuestros programas. El poder del aprendizaje experiencial nos permitirá crear experiencias dinámicas, atractivas e impactantes para nuestros participantes.

¿Quieres verlo en acción? ¡Vas a tener que venir a nuestros próximos eventos en persona! ¡Planeamos mezclar las cosas este año y hacer las cosas aún más interactivas, divertidas e interesantes! ¡Estén atentos!

# 40<sup>a</sup> ANIVERSARIO DE LA GALA DE PREMIOS DE NORD'S RARE IMPACT

POR KIMBERLY PHELAN



¡Oh, qué noche! Wayne y yo tuvimos el verdadero honor de presentar, en nombre de NORD, el Premio a la Innovación de la Industria 2023 a los homenajeados, CSL Behring y uniQure por HEMGENIX, la primera terapia génica aprobada para personas con hemofilia B en la Gala NORD (Organización Nacional de Trastornos Raros). Aceptaron en su nombre Robert Lojewski, vicepresidente sénior y gerente general de CSL Behring para Norteamérica y Matt Kapusta, director ejecutivo de uniQure.



¡Esta fue también la celebración del 40 aniversario de NORD! Estuvimos encantados de ver a Abbey Meyers (la "Madre del Movimiento") recibir un Premio a la Trayectoria. ¡Un movimiento, que en 1983, se convirtió en la primera organización nacional sin fines de lucro (NORD) para todos los trastornos raros!



Felicitaciones a Bernie Williams (fanáticos de los Yankees) por su premio *Nord's Rare Impact*, por ayudar a las familias con fibrosis pulmonar idiopática (FPI), una afección con la que el padre de Bernie fue diagnosticado y por la cual falleció, y otras formas de enfermedad pulmonar intersticial (EPI).

Los comentarios de apertura fueron hechos por Peter Saltonstall, presidente y CEO de NORD, seguidos de una bienvenida por parte del maestro de ceremonias de la noche, Peter Alexander, periodista ganador del premio Emmy, copresentador de *Saturday Today* y corresponsal jefe de la Casa Blanca para NBC News y muchas otras plataformas. Hubo actuaciones musicales especiales de CeeCee y Christian Guardino.



Hubo tantos homenajeados maravillosos e historias sinceras esa noche. También tuvimos el distinguido placer de tener a Mark Skinner en nuestra mesa. ¡Fue tan maravilloso verlo y ponerse al día! ¡Aplaudimos a todos por su buen trabajo y perseverancia! Esta fue realmente una noche maravillosamente memorable.

# SALTANDO HACIA EL BIENESTAR: UNA SERIE CONMOVEDORA LLENA DE RISAS, SANACIÓN Y MOMENTOS DELICIOSOS

POR ERICA GARBER

En nuestra reciente serie de eventos de dos partes, reunimos a una comunidad que busca sanación y conexión, y déjenme decirles, ¡fue una explosión absoluta!

El 20 de mayo, tuvimos el placer de recibir al único el Dr. Robert Lawrence Friedman, una verdadera estrella de rock en el mundo de la psicología y la comedia. Este hombre sabe cómo manejar el estrés como un profesional, y lo hizo con un toque de humor que nos hizo rodar por el suelo riendo. Desde practicar la atención plena con un giro cómico, hasta encontrar el lado positivo en situaciones difíciles, el Dr. Friedman nos dio estrategias prácticas que nos dejaron sintiéndonos como superhéroes que eliminan el estrés.

Mas adelante, el 3 de junio, cuando tuvimos el honor de que Wayne Cook, un aficionado culinario y mentor en la comunidad de hemofilia B, nos guiara para una sesión inolvidable desde su cocina. Wayne se puso su delantal de chef y nos llevó a un viaje delicioso inspirado en su propio jardín. Nos mostró cómo crear dos ensaladas que no solo eran nutritivas, sino que también rebosaban sabor. Déjame decirte, ¡nuestras papilas gustativas estaban haciendo un baile feliz! ¿Y la mejor parte? Wayne compartió no solo una, sino cuatro recetas de aderezo para ensaladas que convirtieron nuestro juego de ensaladas rutinarias a extraordinarias. Fue una aventura de ensaladas como ninguna otra.

Pero espera, ¡hay más! No podríamos tener una serie de bienestar sin un poco de Zen, ¿verdad? Entonces, trajimos a Rick Starks, nuestro propio gurú del tai chi para guiarnos a través de una práctica restaurativa que nos dejó sintiéndonos tan tranquilos como un maestro Zen. La historia de Rick de superar desafíos personales y encontrar consuelo en las artes marciales realmente tocó nuestros corazones. Con su gentil guía, aprovechamos la atención plena y la conectividad corporal, encontrando paz y equilibrio dentro de nosotros mismos.

Las risas llenaron los espacios virtuales, las preguntas volaron de izquierda a derecha, y los corazones se



llenaron de inspiración. El Dr. Friedman, Wayne Cook y Rick Starks compartieron sus historias personales, recordándonos que no importa qué desafíos enfrentemos, siempre podemos encontrar fuerza, crecimiento y un poco de risa en el camino.

Esta conmovedora serie fue un hermoso recordatorio de que incluso frente a las dificultades, nuestra comunidad puede unirse, apoyarse mutuamente y crear momentos de alegría y curación. Salimos de la serie sintiéndonos empoderados, armados con estrategias para eliminar el estrés, deliciosas recetas de ensaladas y un sentido de conexión que permanecerá con nosotros durante mucho tiempo.



Entonces, aquí está la risa, el crecimiento y el poder de unirse. Saludos a los momentos conmovedores que nos recuerdan que todos estamos en este viaje de bienestar y conexión juntos.

Esto es lo que algunos de nuestros asistentes dijeron al respecto:

“Necesito más risas en mi día desde que empecé a trabajar desde casa. No tengo compañeros de trabajo que estén presentes, así que nadie, excepto los pacientes, con quien hablar... ¡Y no se ríen mucho! Echo de menos el contacto personal y poder reír durante mi jornada laboral. ¡Esta sesión me permitió sacar algunas risas de mi sistema!”

“Pienso que este evento fue muy útil y creativo con expresión y risas junto con mi familia B”.

“Siempre me gusta asistir a sus eventos en línea, ¡pero el ejercicio del programa del Sr. Friedman fue diferente de lo que esperaba de una manera tan buena! Involucrar risas y tonterías intencionales fue realmente agradable. ¡Gracias por todo lo que hacen!”

“Disfruté conectarme con la familia de la hemofilia B en el evento virtual Wellness. Ya hemos utilizado algunas de las técnicas de Tai Chi para prepararnos para infundir. Las ensaladas y las vinagretas están en la lista para las comidas. ¡Gracias por organizar estos eventos!”

# In Memoriam

## MARK ANTELL

Es con gran pesar que compartimos la noticia de que Mark Antell, defensor de la comunidad y amigo desde hace mucho tiempo, falleció el miércoles 29 de marzo. Mark se ofreció como voluntario en muchas capacidades, incluido el Comité de los Diez Mil (COTT) y abogó incansablemente por el acceso de los pacientes al tratamiento. Echaremos mucho de menos a Mark.

“Las palabras no pueden describir la pérdida que esto significa para mí y para el mundo de los trastornos de la coagulación. Estaba comprometido a garantizar que las futuras generaciones de personas con trastornos de la coagulación no tuvieran las preocupaciones de las generaciones pasadas”. – *Christopher M. Templin*

“Es con gran tristeza que perdimos a un maravilloso miembro de la comunidad, defensor y gran amigo. La defensa de Mark para la comunidad de hemofilia nunca pasará desapercibida. Nunca olvidaré nuestras grandes conversaciones y amistad que compartimos. Tampoco olvidaré nunca su sabiduría y amor por esta comunidad. Mark, fuiste un verdadero líder y amigo para todos. Te extrañaré, amigo mío”. – *Wayne Cook*

“Una vida bien vivida. Paz para ti, mi amigo... (Mark siempre terminaba nuestras llamadas con esa línea). – *Ray Dattoli*

“¡Mark fue un gran defensor, hermano de sangre y amigo! Se le echará mucho de menos”. – *Carl Weixler*



## MIGUEL BROWN

Es con gran pesar que honramos el fallecimiento de Miguel Brown. Nuestros pensamientos y oraciones están con la familia Brown/Domínguez.

Desde muy joven, Miguel exhibió una personalidad vibrante y carismática. Era extrovertido, encantador, decidido e inteligente. Vivió la vida con entusiasmo, y para aquellos que lo conocían bien, no podían evitar quedar impresionados por su naturaleza tranquila y amorosa. La sonrisa, la personalidad y la presencia de Miguel se echarán mucho de menos.

“Conozco a Miguel desde que era un niño pequeño. Todavía me río recordando los mensajes de texto que intercambiamos cuando asistió al Retiro de Socios.

Lo estaba pasando tan bien. Voy a guardar los dulces recuerdos de ti en lo profundo de mi corazón.” – *Kim Phelan*

“Mike era mi campista, consejero junior, consejero y amigo. También fue uno de los primeros en mostrarme cuán verdaderamente importante es la comunidad. Significó mucho para él participar en el campamento y en la comunidad de hemofilia. Me mostró cómo estar involucrado significa tener un impacto positivo en la vida de los demás. Se comportó de la misma manera durante toda la vida, siempre siendo amable y queriendo ayudar. Mike, gracias por ser tan buena persona y amigo. Te extrañamos.” – *Rocky Williams*



# PARA PREADOLESCENTES CON HEMOFILIA B Y SUS HERMANOS DE 6 A 12 AÑOS



10 de octubre y 14 de noviembre, 7 pm hora del este

## JUEGOS, RIFAS Y VALES DE COMIDA!



THE COALITION FOR  
HEMOPHILIA 

## REGÍSTRESE HOY: [hemob.org/upcoming-events](http://hemob.org/upcoming-events)

THE COALITION FOR  
HEMOPHILIA 

757 Third Avenue, 20<sup>th</sup> Floor; New York, New York 10017  
Phone: 212-520-8272 Fax: 212-520-8501 [contact@hemob.org](mailto:contact@hemob.org)

**VISITE NUESTROS SITIOS DE INTERNET:**

Sitio oficial: [www.hemob.org](http://www.hemob.org)

Facebook: [www.facebook.com/HemophiliaB/](http://www.facebook.com/HemophiliaB/)

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

Instagram: [www.instagram.com/coalitionforhemophiliab](http://www.instagram.com/coalitionforhemophiliab)

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

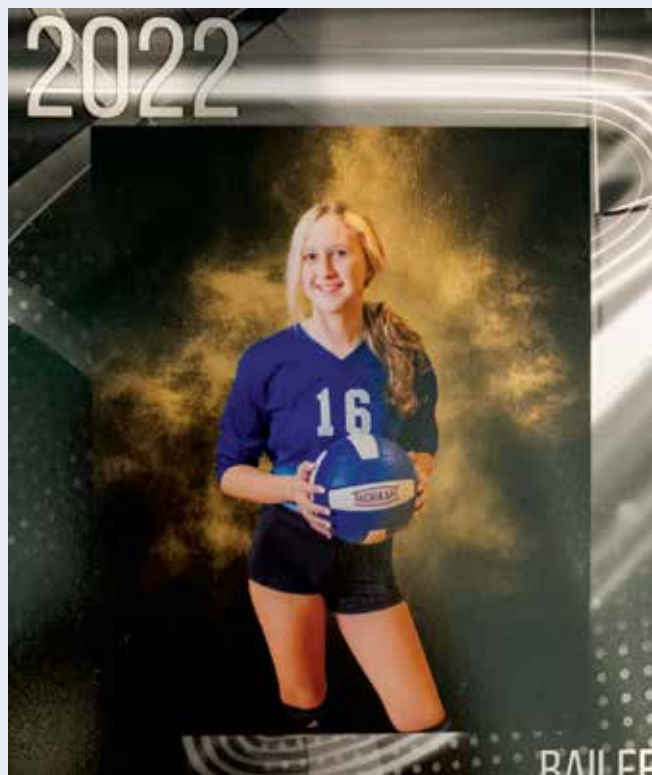
Para más información, contacte a Kim Phelan, [kimp@hemob.org](mailto:kimp@hemob.org) o llame al 917-582-9077



# BAILEE: INFÓRMATE, SÉ CAUTELOSO Y SIMPLEMENTE VIVE

POR SHELLY FISHER

**¡Bailee es una de las estudiantes de primer año más geniales y tiene algunos consejos directos para los portadores de hemofilia B! “Infórmate, sé cauteloso y “simplemente vive”.**



Bailee es una de las mejores estudiantes de primer año que conozco y no solo porque llevaba dos días en su trabajo de verano raspando hielo en un puesto de conos de nieve cuando la visitamos. Con una disposición tan dulce como el jarabe que vierte, se tomó un tiempo durante su apretada agenda de trabajo para hablar sobre su agitado verano, pensamientos sobre la escuela secundaria, la importancia de la familia y los amigos, su amor por el arte y el voleibol, y vivir como portadora de hemofilia B.

Con una sonrisa lista y una risa tímida, Bailey confió el verdadero propósito de su horario de trabajo de verano al principio de nuestra conversación. Además de divertirse y ganar un poco de dinero, sus salarios duramente ganados por trabajar en el puesto de conos de nieve estaban destinados a algo especial, y algunos incluso podrían decir un poco inusual. ¡Parecía que Bailee tenía su corazón puesto en un payaso animatrónico de cinco pies! ¿Dónde se puede encontrar tal decoración? “En realidad está en el Espíritu de Halloween”. Cuando se le preguntó dónde se podría guardar algo así, dijo rápidamente: “Creo que va a ir a mi habitación”. Cuando me reí y mencioné que algunas personas realmente tienen miedo de los payasos, su sonrisa se iluminó y se rio. “Creo que son únicos y divertidos en cierto modo”.

Aparte de sus días ocupados de servir hielo con sabor, Bailee tenía algunas otras cosas en mente y no es de extrañar. Con una carga de cursos inminente y completa que incluye cursos pre-avanzados en álgebra, inglés, biología, historia y arte, jugando en el equipo de voleibol de primer año y continuando su trabajo en el puesto de cono de nieve durante el otoño, ya estaba pensando en el futuro y preguntándose cómo sería ser estudiante de primer año. Aunque sus amigos del vecindario cercano asistirían a la misma escuela secundaria, Bailee no estaba segura

de poder verlos en la cafetería. “El almuerzo es aleatorio, por lo que no sabes con quién vas a almorzar cada año”. Desafortunadamente, tiene que esperar un tiempo, y no se enterará hasta el día de la orientación, por lo que, como cualquier otro estudiante de primer año, estará esperando ansiosamente las asignaciones para el almuerzo durante todo el verano.

El voleibol ha sido parte de la vida de Bailee durante los últimos cuatro años. “Creo que es bastante divertido. Espero jugar en el equipo de la escuela secundaria, pero si interfiere con el lugar del cono de nieve, correré en pista”. Interesada en eventos de corta y larga distancia, Bailee parecía decidida a incorporar algún tipo de deporte en su agenda, además de sus estudios, siempre y cuando no interfiriera con su cheque de pago proyectado y su eventual compra.

Cuando se le preguntó qué podrían decir los demás que ella hace bien, respondió de inmediato. “Mi arte. He estado dibujando durante mucho tiempo”. No fue una sorpresa cuando nos lo aclaró aún más. “Me gusta hacer dibujos de payasos. Los ponemos en el refrigerador”. Cuando le pregunté si había considerado una carrera en arte, dijo: “No lo sé. Creo que necesito trabajar más en ello para ser realmente buena”. Parece que una naturaleza humilde, además de sus habilidades artísticas, puede ser uno de los muchos talentos de Bailee.

Por primera vez durante nuestra visita, la sonrisa de Bailee se desvaneció un poco cuando le pregunté sobre su diagnóstico. Ella compartió que se hizo la prueba de la deficiencia del factor IX hace mucho tiempo, pero Bailee ciertamente nunca ha sido ajena a la vida con hemofilia. “Mi abuelo y todos mis primos varones tienen hemofilia B”. A la edad de diez años, ella comenzó a ayudar a su abuelo dándole su inyección en múltiples ocasiones. Cuando se



le preguntó si tenía algún consejo para alguien que acaba de ser diagnosticado, dijo: “Les diría que simplemente vivan, realmente no dejen que les moleste. Vas a tener que vivir con eso de alguna manera. También les diría que sean cautelosos con lo que están haciendo, como me dice mi abuelo”. Bailee también tuvo algunos consejos sobre la comprensión de la hemofilia para aquellos que han sido diagnosticados recientemente. “Siento que es importante saber cómo funciona”. Las sabias palabras de Bailee fueron buenos consejos de alguien con experiencia y conocimiento de primera mano de la hemofilia B.

Cuando se le dio la oportunidad de agregar cualquier cosa que quisiera a su artículo, la estudiante de primer año sonrió ampliamente. “Me gustaría mencionar a una persona, mi amiga más cercana Zea, porque siempre me ha dicho que no hay nada de malo en tener hemofilia y porque siempre ha estado ahí para mí cada vez que necesito ayuda”. Su mejor amiga durante 2 años y medio, Zea está en el equipo de voleibol de Bailee, y fue la primera persona a la que le contó sobre su diagnóstico. “Nos ayudamos mutuamente con las cosas que suceden y nos decimos que está bien”.

El gato Lima hizo una aparición al final de nuestra visita y el atigrado de pelo largo estaba más que feliz de pasar el rato con Bailee. Después de haber pasado algún tiempo con ella, entendí completamente por qué. Ya sea un horario de almuerzo aleatorio, una carga académica completa, un miembro de la familia necesitado o un diagnóstico de hemofilia B, Bailee sabe manejarlo y lo que es más importante, ella lo sabe.



# ¡FUE KAHOOT!

POR ROCKY WILLIAMS

El 2 de marzo de 2023, se llevó a cabo un emocionante evento virtual, especialmente hecho para los preadolescentes de nuestra comunidad. Nos reunimos en línea y buceamos en el juego interactivo de Kahoot, que atrajo a los participantes con sus cautivadores y a menudo divertidos juegos de trivia para niños. Desde poner a prueba sus conocimientos sobre personajes de dibujos animados queridos hasta embarcarse en un desafío de Disney, explorar el universo Marvel

y descubrir hechos fascinantes con “Weird But True - Animal Trivia”, los preadolescentes se divertieron durante todo el evento. Atractiva, educativa y llena de risas, la reunión virtual proporcionó una excelente plataforma para que los preadolescentes se reunieran, se vieran y mostraran sus conocimientos. ¡Estén atentos para más eventos emocionantes diseñados para inspirar y entretener a nuestra dinámica comunidad de preadolescentes!

# MÚSICA PARA MIS OÍDOS

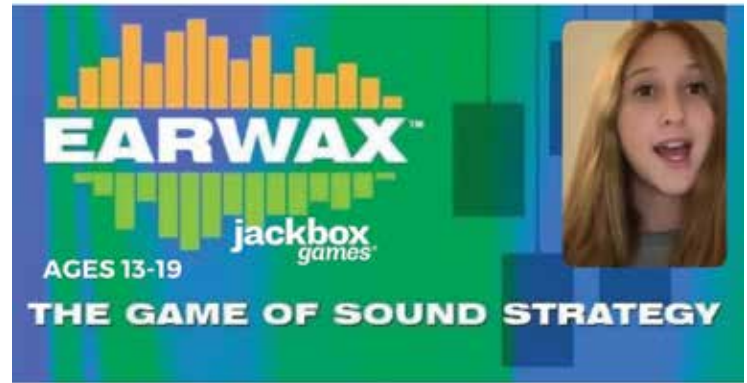
POR ROCKY WILLIAMS

El 23 de febrero, realizamos un evento virtual diseñado para adolescentes de la comunidad de hemofilia B sobre un tema que a menudo une a las personas: ¡LA MÚSICA! Fue una oportunidad para que los adolescentes se conectaran entre sí, se divirtieran y aprendieran unos de otros. Bailee, una adolescente excepcional en nuestra comunidad desempeñó un papel fundamental en la planificación, promoción y organización de este notable evento. ¡Ella hizo un trabajo fantástico al planear un evento cautivador que los a los adolescentes le encantó!

La noche comenzó con una cálida bienvenida de Bailee y nuestro patrocinador del evento, CSL, después de lo cual Bailee dirigió una sesión de rompehielos de jazz donde los participantes compartieron su música y canciones favoritas. ¡Las respuestas fueron eclécticas e impresionantes! Algunas respuestas populares incluyeron “Heart of Glass” de Blondie, “Take Me Home, Country Roads” de John Denver, “The Way You Are” de Bruno Mars y “Heart Like a Truck” de Lainey Wilson. Fue una manera genial de comenzar la noche hablando y escuchando música compartida por los adolescentes.

Después de tocar música, el terapeuta Matt Barkdull se unió a nosotros y dirigió una sesión de rap que provocó conversaciones animadas y atractivas sobre nuestros destinos de viaje de ensueño. Hablamos sobre dónde nos gustaría disfrutar de nuestra música, ¡y las respuestas fueron literalmente por todo el mapa! Entre ellos se encontraban Charleston, Carolina del Sur; Holden Beach, Carolina del Norte; Alaska; Grecia; Austin; Italia; Londres; e incluso Tuvalu. (Tuve que buscar este, así que para aquellos de ustedes que se preguntan, está en el Pacífico Sur, y es una nación insular independiente dentro del estado libre asociado británico). ¡Guau, qué genial! ¡Nos divertimos mucho hablando de todos los lugares a los que iríamos! Después de la sesión de rap, el grupo participó en un juego de trivia que los educó sobre la hemofilia y la defensa. Solo por nombrar algunos elementos, hablamos sobre la historia de la hemofilia relacionada con la familia real, aprendimos que los inhibidores son anticuerpos y discutimos las muchas formas en que los adolescentes pueden abogar por lo que necesitan.

## TEEN EVENT WITH BAILEE



*Partnership with Purpose*

THE COALITION FOR  
HEMOPHILIA

CSL Behring  
Biotherapies for Life™

Luego, jugamos nuestro juego característico de la noche llamado “Earwax” de Jackbox Games, donde los participantes crearon respuestas divertidas o adecuadas combinando efectos de sonido usando indicaciones dadas. Imagine combinar sonidos como un silbato deslizante en los sonidos de una explosión muy grande o imagine escuchar gruñidos de monstruos junto con gaitas fuera de tono. ¡Las combinaciones eran deliciosamente aleatorias y absurdamente divertidas! ¡El juego definitivamente tocó todas las notas correctas, dejando a todos sincronizados y completamente entretenidos!

Los adolescentes parecían disfrutar durante toda la noche. “Crear un evento con CHB fue aterrador al principio, pero resultó ser una experiencia increíble después de conocerlos a todos”. Dijo Bailee. “Lo que más me sorprendió fue lo mucho que puedes aprender en poco tiempo. Definitivamente recomendaría esto con adolescentes que también tienen hemofilia B. Es un programa muy divertido. Dirigir un juego con adolescentes fue como estar con un gran grupo de amigos simplemente jugando, riendo y pasándola muy bien”.

Estamos inmensamente agradecidos a CSL Behring por su generoso patrocinio, que hizo posible este memorable evento para adolescentes.

# CSL Behring

# NATHAN: HEAVY METAL HACIENDO TRABAJO PESADO

POR ROCKY WILLIAMS

¿Cómo mejora la música tu vida? Conoce a Nathan, un joven de 14 años de Tennessee, que encuentra consuelo y estabilidad para tocar y escuchar música heavy metal de guitarra. Nathan vino con su familia a ver nuestra gran actuación musical de Beats y desde ahí es cuando tomó la guitarra y es un natural con ella. Ha sido un asistente devoto del programa Beats de CHB desde que aprendió más sobre la hemofilia, la música y las oportunidades disponibles a través de CHB.

Con una mente que corre a un millón de millas por hora, Nathan descubre que tocar música es su refugio, y ve la música como una forma de reducir la velocidad y encontrar claridad. “Hay muchas cosas en mi cabeza durante el día, y tocar música me ayuda a ralentizar y despejar mi mente”, explica. Nathan asistió al programa Beats Music, donde descubrió su pasión por la música. Esta experiencia fue verdaderamente transformadora. La música se convirtió en una salida terapéutica, lo que le permitió escapar de la ansiedad de la vida cotidiana y redirigir su enfoque hacia algo que ama.

Ahora, como aspirante a músico, la dedicación de Nathan a su oficio brilla. Toca la guitarra y canta, aunque modestamente afirma: “No soy genial”. Sin embargo, su compromiso es inquebrantable, practicando durante unas horas todos los días. Entre sus canciones favoritas para tocar y cantar se encuentran canciones icónicas como “Ride the Lightning” de Metallica, “Snuff” de Slipknot, “Holy Wars” de Megadeth y “Ace of Spades” de Motörhead.

Cuando se le pregunta sobre su espacio de práctica, Nathan revela: “Tocamos en el garaje del bajista”. Es allí donde se unen, vertiendo sus corazones en la música que los une. Si bien el heavy metal sigue siendo su principal género de elección, Nathan también incursiona en el

blues e incluso en un poco de country, mostrando su versatilidad y habilidad musical.

Al presenciar el crecimiento y la determinación de Nathan, nos inspira su dedicación a la música. Estamos a su lado, apoyando sus sueños de tocar en espectáculos en los próximos



años, construir una carrera en la música y, en última instancia, ganarse la vida haciendo lo que más ama. Nathan encarna la esencia de encontrar fuerza, alegría y propósito, recordándonos a todos el poder transformador de la música y la resistencia del espíritu humano.

La historia de Nathan muestra cómo la música puede tener un impacto significativo en la vida de alguien. Para Nathan, ha sido una fuente de consuelo, estabilidad y alegría, ayudándolo con los desafíos de la vida. Le deseamos a Nathan todo lo mejor en su viaje musical y esperamos que logre sus sueños. ¡Asegúrate de ver el video de Beats de este año para ver a Nathan en plena acción! ¡Qué talento!





# inspired!

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

PRIMAVERA 2023

## EN ESTE NÚMERO:

- Bailee: infórmate, se cauteloso y vive la vida
- ¡Fue Kahoot!
- Música para mis oídos
- Nathan: Heavy Metal haciendo trabajo pesado



BAILEE: INFÓRMATE, SE CAUPELOSO Y VIVE LA VIDA



NATHAN: HEAVY METAL HACIENDO TRABAJO PESADO

## 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](mailto:RockyW@hemob.org) para los pasos a seguir!

