

Alegría *Por Emily Kramer-Golinkoff, MBE*

El martes 29 de mayo fue un día maravilloso. Setenta grados, un cielo azul, el sol cubría mi piel, era uno de esos días en los que el universo desbordaba de energía y era difícil no sentirse contento. Recuerdo estar sentada afuera del Centro Perelman de Medicina Avanzada cuando recibí una llamada que lo cambió todo. “Emily,” dijo mi médico con una voz alarmada poco característica, “tus rayos X revelaron que tu pulmón se encuentra parcialmente colapsado en tres lugares.” Recuerdo haber colgado el teléfono, mirado al gran cielo azul y luego hacia abajo contemplando mi cuerpo, atónita de pensar que un cuerpo aparentemente funcional pudiera estar tan afectado en secreto.

Al reunirme con mi médico, me enteré de que había dos opciones de tratamiento para el colapso pulmonar, oficialmente denominado neumotórax, una complicación de enfermedad pulmonar avanzada amenazante para la vida. La primera era realizar un control de cerca por medio de rayos X y tomografías computarizadas para ver si el tiempo y descanso podían resolver el colapso. La otra alternativa era un proceso

denominado pleurodesis que involucraba adherir el pulmón a la pared torácica. El desafío es que esto presenta complicaciones para el trasplante, una consideración importante para alguien con la enfermedad en etapa avanzada, como yo. Mi esperanza era hacer todo lo posible para evitar la pleurodesis.

De manera irónica, el tratamiento para el colapso pulmonar es considerablemente antitético para la norma de cuidados de la FQ. Principalmente no hay una aclaración y ejercicio de las vías respiratorias.

Ya se imaginarán lo crítico de la situación que se enfrenta. Las muchas estrategias a las cuales uno dedica cuatro horas todos los días, aquellas de las cuales uno depende para controlar las infecciones que destruyen tus pulmones, estas son las muchas terapias a las cuales uno debe aferrarse de modo que tu colapso pueda sanar de manera natural.



Emily Kramer-Golinkoff, MBE

Y es ahí donde está la situación peligrosa. Se convierte en una carrera. ¿Pueden estar

Continúa en la página 3



Resumen: La Voz del Informe de un Paciente con Fibrosis Quística

En octubre de 2018, miembros de la comunidad de FQ se reunieron con representantes de la FDA (Administración de Alimentos y Drogas) para compartir sus experiencias de vida con esta compleja enfermedad, sus puntos de vista en terapias de FQ, pruebas clínicas y desarrollo de drogas y su ferviente esperanza de que tanto los desarrolladores de drogas como los reguladores de la FDA intensificarán sus esfuerzos para lograr terapias más efectivas para esta enfermedad. Los temas clave de la reunión se resumen a continuación:

La fibrosis quística tiene un impacto devastador en las vidas de aquellos que viven con la enfermedad.

- La FQ (fibrosis quística) es una enfermedad compleja, caprichosa, multisistémica y debilitadora.

Continúa en la página 4

CFRI Comunidad Primavera 2019

Jefe de Redacción
Siri Vaeth, MSW

Editores y Escritores
Alicia Maciel, MBA
Siri Vaeth, MSW

Escritores Invitados
Emily Kramer Golinkoff, MBE

Diseño y Disposición
Marina Michaelian Ward

Junta Directiva
Bill Hult, Presidente
Jessica Martens, Vice Presidente
Arek Puzia, MBA, CPA, Secretario
Oscar Flamenco, CPA, Tesorero
Francine Bion
Zoe Davies, NP
Julie Desch, MD
Colleen Dunn, MS, RRT
Elyse Elconin-Goldberg
Doug Modlin, PhD
Rick Moss, MD
Ahmet Uluer, DO, MPH

Directora Ejecutiva
Siri Vaeth, MSW

Gerente de Desarrollo
Tony Adessa, DM

**Socia de Programas
y Alcance**
Mary Convento

**Asociada de Programas
y Alcance**
Sabine Brants, MA

Asistente de Programas
Leeya Kannankunni

CFRI Comunidad está
publicada y distribuida gratis
a los amigos de CFRI.

Para comunicarse con CFRI:
1731 Embarcadero Road
Suite 210, Palo Alto, California 94303
cfri@cfri.org | www.cfri.org

Con permiso de CFRI, se puede
reproducir la información original
de este boletín, con crédito a
CFRI y el autor.

Notas de la Directora Ejecutiva

La grandeza de una comunidad se mide de manera más exacta por las acciones compasivas de sus miembros. — Coretta Scott King

Estimados Amigos,

Espero que se encuentren bien. Nos encontramos ocupados en nuestra preparación para la conferencia nacional de educación sobre la FQ, y actividades de defensoría y apoyo. Nada de esto hubiese sido posible sin ustedes. Podremos lograr mucho gracias a nuestros maravillosos aliados organizadores, nuestros patrocinadores y nuestros generosos y compasivos miembros de la comunidad.

La triste realidad es que aún no tenemos una cura. Nuestros seres queridos aún luchan por respirar. La fibrosis quística continúa siendo una enfermedad grave y caprichosa, y cada uno de nosotros juega un papel en la búsqueda de la cura.

En 1995, se me informó que mi hija Tess tenía fibrosis quística. Nunca olvidaré el impacto, tristeza y miedo que sentí luego de recibir las noticias. Dos meses después, fui afortunada en asistir a una conferencia de CFRI, en donde encontré información, así como también comunidad. Ninguno de nosotros hubiese escogido este destino para nuestros seres queridos, pero es un alivio saber que, a lo largo de los extremos desafíos y dolor, también existe la camaradería, amistad, un propósito compartido, y esperanza. Es un honor ser parte de esta excelente y compasiva comunidad.

Cordialmente,



Siri Vaeth, Directora Ejecutiva, CFRI | Madre de una hija de 24 años con FQ



Siri Vaeth, Directora Ejecutiva

Move-a-Palooza!

14 al 21 de septiembre de 2019
Avanzando hacia una cura

Únase a sus compañeros en toda la nación: cree conciencia sobre la fibrosis quística y apoye la búsqueda de una cura.

Escoja su manera favorita de moverse: repeticiones en un gimnasio, correr, hula-hoop, nadar - usted decide. Pida a sus amigos y familiares que lo patrocinen.

CFRI facilitará un enlace a nuestra plataforma de recaudación de fondos en línea, en donde los colaboradores pueden hacer donaciones.

Escoja su día - cualquier día entre el 14 y el 21 de septiembre. Tóme fotos y/o vídeo y publíquelos en medios sociales #CFRI-Moveapalooza.

CFRI sugiere un objetivo mínimo de \$100 por participante, pero no existe un monto requerido. Aquellos que recauden un mínimo de \$100 recibirán una camiseta de Move-a-Palooza.

¿Preguntas? Envíe un correo electrónico a Tony Adessa a tadessa@cfri.org.



Alegría

Continuación de la portada

suficiente tiempo sin las vías respiratorias despejadas para permitir que sus pulmones vuelvan a inflarse antes de que una infección se desencadene sin control? Colapso pulmonar o infección, ¿cuál es tu veneno?

Y desde aquel hermoso día, comencé mi carrera contra la infección. Mi médico me envió a casa bajo una terapia con flujo alto y periódico de oxígeno para volver a inflar mi pulmón, mi primera vez con oxígeno suplementario, y me dio instrucciones estrictas de venir al hospital para ser admitida tan pronto como fuese posible si llegaba a sentir una ligera infección. Luego de una vida de tratamientos, “tiempo, descanso y no aclaración de las vías respiratorias” sentí como una prescripción maligna de olvido.

Conocía lo suficiente acerca del colapso pulmonar como para saber cuál era el siguiente paso hacia la enfermedad en su etapa terminal y me sentía desesperada por información. Me introduje en la comunidad de la FQ. Leí una historia tras otra acerca de personas que experimentaron colapsos pulmonares y perdieron permanentemente partes de su función pulmonar, quienes fueron inesperadamente lanzados al mundo aterrador del trasplante, o incluso peor, para quienes el tratamiento contra el colapso pulmonar cuestionaba su futuro de un trasplante en conjunto.

Leo acerca de personas que han tenido pleurodesis y para quienes no resultó; personas que me dijeron que las cosas nunca

volvieron a ser iguales. Y leo, una y otra vez, que el dolor de la pleurodesis fue extremadamente agudo.

Soy una persona resiliente y optimista. Todo lo que buscaba era la más pequeña chispa de esperanza, de la posibilidad de que pudiera quedar bien. Pero mientras más indagaba, todo lo que encontraba eran historias de catástrofe o, a lo sumo, un fallecimiento lento. Incluso ni siquiera pude encontrar una historia con un final positivo.

Mientras más aprendía, más aumentaba la lista de restricciones. Sin aclaramiento de las vías respiratorias, sin función, sin espirometría, sin supresión. Y a pesar de que esto era aterrador, sentía que podía durar. Una vida con una enfermedad con una inclinación a volver a aparecer en momentos inoportunos me había enseñado cómo pararme de nuevo luego de quedar brutalmente derribada. Y, aun así, la única cosa que me hacía cuestionar si podía durar o no era lo que respecta a la alegría.

Saber que volar estaba fuera de los límites no solo inmediatamente luego de un colapso pulmonar, sino que sería un desencadenante permanente, fue aquello que amenazó con desgarrar mi alma. Incluso los más inimaginables episodios de dolor y sufrimiento son llevaderos con una carga considerable de alegría. Para mí, esa alegría se está yendo a un lugar lejano. Pensar que esta enfermedad no solo podía robarme mi funcionalidad y mi futuro, sino que también podía llevarse mi única y más grande alegría, era la parte que más hería mi corazón, eso



Emily Kramer-Golinkoff con su madre Liza Kramer, MSW.

me hizo preguntar, por primera vez en mi vida, si de hecho podría durar.

FQ, te has llevado mi aliento, te has llevado a mis amigos, te has llevado mis sueños de una carrera y una familia. Te has llevado mi esperanza, mis promesas y mi capacidad. Te has llevado mi futuro, y mi presente, te has llevado mi alegría.

Emily es cofundadora de Emily's Entourage, una organización que promueve la investigación y el desarrollo de drogas para mutaciones incoherentes de la FQ. Para mayor información, ingrese a emilysentourage.org.



Muchas Voces ~ Una Voz: Somos Cada Día Más Fuertes

Siri Vaeth, MSW

El programa de defensoría y concientización de la fibrosis quística “Muchas Voces - Una Voz” de CFRI une a las personas por un propósito compartido, ofreciendo oportunidades a las personas para lograr un cambio colectivo a nivel estatal y federal. Al crear conciencia de los problemas que impactan a nuestra comunidad y proporcionar herramientas sencillas para implementar un llamado a la acción, la campaña motiva a aquellos impactados por la FQ a expresar sus opiniones a aquellos en puestos de influencia. Muchas Voces - Una Voz ha

inspirado a una nueva oleada de defensores de la FQ comprometidos cuyo impacto será duradero en el futuro.

Nuestro impacto depende de la participación de nuestra comunidad. Lo invitamos a unirse a CFRI para aumentar la concientización y defensoría de un financiamiento para investigaciones, desarrollo de nuevas drogas y acceso a terapias y cuidados de salud. Nuestras muchas voces combinadas en una asegurarán que las necesidades de nuestra comunidad sean escuchadas.

Misión de CFRI

Cystic Fibrosis Research, Inc. existe para financiar investigaciones, proporcionar apoyo educativo y personal, y para divulgar el conocimiento acerca de la fibrosis quística, una enfermedad genética potencialmente mortal.

Visión de CFRI

A medida que trabajamos para encontrar una cura para la fibrosis quística, CFRI imagina informar, con la participación y el empoderamiento, a la comunidad CF para ayudar a todos los que tienen esta enfermedad difícil a alcanzar la más alta posible calidad de vida.

Visite nuestro sitio web en:

www.cfri.org

para obtener más información sobre nosotros y sobre la fibrosis quística.

cfri@cfri.org

Por su generoso apoyo a la **CFRI Comunidad**, un agradecimiento especial a:

AbbVie, Genentech, Vertex Pharmaceuticals, Proteostasis Therapeutics, Translate Bio, Chiesi USA, y Gilead Sciences



1731 Embarcadero Road • Suite 210
Palo Alto, California 94303



Cystic Fibrosis Research, Inc.
a 501(c)(3) nonprofit organization
Federal EIN# 51-0169988

Resumen: La Voz del Informe de un Paciente con Fibrosis Quística *Continuación de la portada*

- Las complicaciones respiratorias es un desafío y fuente de preocupación principal, incluyendo infecciones pulmonares, sangrado pulmonar y colapso pulmonar.
- Los problemas de salud mental y las complicaciones gastrointestinales también impactan de manera considerable la calidad de vida de los pacientes con FQ. Otros síntomas comunes incluyen diabetes relacionada a la FQ, pólipos sinusales, enfermedad del hígado, osteoporosis y desafíos de la salud reproductiva.
- La fibrosis quística impacta de manera negativa la capacidad de las personas para participar en actividades sociales, así como también su asistencia al trabajo y/o la escuela. Aquellos que viven con la FQ se preocupan profundamente con respecto a la progresiva enfermedad pulmonar avanzada y la muerte, así como también de su capacidad de vivir de manera independiente.

La fibrosis quística es una enfermedad altamente variable y heterogénea, resultando en un desafío en la diagnosis, tratamiento y diseño de pruebas clínicas.

- Existen aproximadamente 2,000 mutaciones del gen CFTR que causa la FQ, con una expresión variada de la enfermedad. Para aquellos con mutaciones raras, la diagnosis puede ser desafiante. Incluso cuando los pacientes tienen la misma mutación, los síntomas de la enfermedad y respuesta a la terapia pueden variar considerablemente.
- Las terapias para la fibrosis quística crean una carga de cuidado diario considerable, con pacientes que pasan de 2 hasta 5 horas por día siguiendo su régimen médico. Las nuevas terapias con el modulador CFTR han mejorado la función pulmonar durante cierto tiempo, pero estas no son una cura, y no son efectivas contra todas las mutaciones del CFTR.
- A menudo los efectos secundarios de los medicamentos agravan la salud. Muchas drogas pueden dañar el hígado; algunos antibióticos IV conducen a una sordera permanente o desencadenan respuestas alérgicas peligrosas; los inmunosupresores post-trasplante incrementan el riesgo de cáncer y son nefrotóxicos; los esteroides exacerban la diabetes relacionada a la FQ; los patógenos cada vez mayores desarrollan resistencia a los antibióticos disponibles.

Los individuos con fibrosis quística desean tratamientos más efectivos con una reducción de los efectos secundarios y la carga de cuidados y están comprometidos a participar en el proceso del desarrollo de drogas.

- La comunidad de FQ tiene un gran deseo de nuevas terapias que reduzcan las infecciones pulmonares. Los individuos buscan terapias que mejoren su capacidad de respirar, que traten las complicaciones gastrointestinales, y que no requieran de un tiempo adicional.
- Los participantes reunidos expresaron una fuerte disposición a asumir riesgos en la participación en pruebas clínicas, indicando además que la distancia, placebo, extracciones de sangre, faltar al trabajo y varias visitas clínicas no desalientan su participación.
- Se expresó de manera apasionada el deseo de una investigación, desarrollo de drogas y pruebas mejoradas para los miembros de la comunidad de FQ con mutaciones incoherentes o de otro tipo.



La grabación de la reunión se encuentra disponible en el canal de CFRI en YouTube:
<https://tinyurl.com/y77jt99h>.

Dé gracias. Dé vida.