Síndrome de Hermansky-Pudlak

Desarrollo de Fármacos Centrado en el Paciente Dirigido Externamente

Reporte de la Voz del Paciente

Fecha de la reunión: 10 de junio de 2022

Reunión organizada por: La Red del Síndrome de Hermansky-Pudlak Inc.

Presentado a: La Administración de Drogas y Alimentos de E.U.A. (FDA, por sus siglas en inglés)

Esta reunión fue posible, en parte, con el apoyo de las siguientes instituciones:

Reporte de la Voz del Paciente con el Síndrome de Hermansky-Pudlak

La misión de la Red del Síndrome de Hermansky-Pudlak, Inc., (Red de HPS) es proporcionar educación y programas de apoyo vital a individuos y familias con el Síndrome de Hermansky-Pudlak (HPS) mientras nos esforzamos por mejorar la atención y la investigación innovadora en nuestro recorrido hacia la cura. Este informe de la Voz del Paciente fue preparado por la Red del Síndrome de Hermansky-Pudlak, Inc. como un resumen de los aportes compartidos por las personas y familias que viven con el Síndrome de Hermansky-Pudlak durante una reunión de desarrollo de fármacos centrado en el paciente dirigida externamente (EL-PFDD por sus siglas en inglés). Esta reunión se celebró virtualmente el 10 de junio de 2022.

Autores y colaboradores: Este informe fue preparado y presentado en representación de la Red de HPS, Inc. por: Donna Appell, Fundadora y Directora Ejecutiva; Michelle O'Connor, Directora de Operaciones; Ashley Appell, Asistente de la Administración; Carmen Camacho, Miembro de la Mesa Directiva; Hilda Cardona, Directora de Asuntos en Puerto Rico; Flavia Del Colle, Miembro de la Mesa Directiva; Jo-Tina DiGennaro, Directora de Programas Especiales; Valerie Friedman, Directora de Asuntos Médicos; Heather Kirkwood, Miembro de la Mesa Directiva; Becky Nieves, Miembro de la Mesa Directiva; Aleshka Ortiz Rojas, Asistente del Director de Asuntos en Puerto Rico; Frank Feliciano, traductor; and Chrystal Palaty, Redactora Médica
Consultores asociados incluyen a James Valentine, Esq. y Larry Bauer, RN, MA, de Hyman, Phelps & McNamara, P.C.

Divulgación de Información: La Red de HPS es una organización sin fines de lucros 501c3. En el momento de la publicación de este informe, la Red de HPS no recibe fondos de las compañías farmacéuticas.
James Valentine, Esq. and Larry Bauer, RN, MA trabajan para Hyman, Phelps & McNamara, P.C., un bufete de abogados que representa a organizaciones de promoción del paciente y compañías que están desarrollando terapias y tecnologías para promover la salud.

La Red de HPS contrato a Chrystal Palaty, PhD de Metaphase Health Research Consulting Inc. para obtener asistencia en la redacción de este informe.

Servicios técnicos: Proporcionado por Dudley Digital Works.

Fondos Recibidos para la reunión Dirigida Externamente de HPS PFDD. La iniciativa Chan-Zuckerberg, *Rare As One* y EveryLife Foundation for Rare Diseases proveyeron los fondos para esta reunión. A cambio de su generoso apoyo financiero, estas organizaciones fueron

reconocidos al comienzo de la reunión y sus respectivos logos se mostraron durante el receso de la reunión. Los partidarios no tuvieron ninguna participación en el diseño, planificación, coordinación o ejecución de la reunión o en la redacción de este informe.

Fecha de la versión del reporte: 12 de enero de 2023.

Declaración de revisión: Este documento no ha sido revisado y/o modificado de ninguna manera después del 12 de enero de 2023.

Declaración de uso: La Red de HPS tiene los permisos necesarios para someter el *"Reporte de la Voz del Paciente con el Síndrome de Hermansky Pudlak"* a la FDA. El enlace a este recurso desde la página de internet de la FDA no viola los derechos de propiedad de otros. El permiso para vincular desde la página de internet de la FDA es otorgado por la Red HPS. (https://www.hpsnetwork.org/)

Persona para contactar: Para preguntas relacionadas con este reporte por favor contacte a Donna Appell, Fundadora y Directora Executiva, info@HPSnetwork.org.

Este reporte está dedicado a Juleiny y a todos los miembros queridos de nuestra comunidad que han fallecido. Estábamos ansiosos por escuchar a Juleiny hablar en la reunión HPS EL-PFDD del 10 de junio, pero falleció poco antes, a la edad de 28 años, como resultado de la fibrosis pulmonar relacionada con HPS.

Resumen Ejecutivo e Información Clave de la Reunión

La Red del Síndrome de Hermansky-Pudlak, Inc. (HPS Network) organizó la reunión entre el Síndrome de Hermansky-Pudlak (HPS) y el Desarrollo de Fármacos Centrado en el Paciente Dirigido Externamente (EL-PFDD por sus siglas en inglés) el 10 de junio de 2022. Esta reunión se llevó a cabo para darle a los pacientes y a las personas que cuidan de pacientes la perspectiva de lo que son los síntomas y las cargas en la vida cotidiana de los pacientes con HPS, así como las necesidades masivas de tratamiento no disponible que experimentan quienes viven con HPS todos los días. La información recopilada en la reunión se presenta en este *Reporte de la Voz del Paciente*, un resumen de alto nivel de las perspectivas generosamente compartidas por los pacientes y cuidadores de personas que viven con HPS, que participaron en la reunión EL-PFDD del 10 de junio de 2022. El informe también incluye comentarios seleccionados que se enviaron a través de un portal en línea.

La información en el *Reporte de La Voz del Paciente* se puede utilizar para guiar el desarrollo terapéutico e informar a la FDA las evaluaciones de beneficio-riesgo al evaluar las terapias para tratar el HPS. La esperanza es que esta información catalice mejores tratamientos y, en última instancia, una cura para los afectados por HPS.

La Red de HPS ha proporcionado este informe a la FDA, agencias gubernamentales, autoridades reguladoras, fabricantes de productos médicos, profesores y académicos, y está disponible públicamente para las partes interesadas en la comunidad de HPS, incluidos los socios y organizaciones de abogacía. Tenga en cuenta que los aportes recibidos de la reunión EL-PFDD del 10 de junio de 2022 reflejan una amplia gama de experiencias de HPS, sin embargo, no todos los síntomas e impactos pueden capturarse en este informe.

Temas y perspectivas clave de la reunión:

1. **El Síndrome de Hermansky-Pudlak (HPS) es extremadamente raro y en ciertos tipos de genes, fatal (incluyendo el tipo de gen más común)**. Los pacientes y cuidadores a menudo deben educar a sus médicos sobre esta enfermedad. Los síntomas y sus impactos a menudo se minimizan, descartan o se diagnostican erróneamente. Muchos pacientes no son diagnosticados hasta después de experimentar una emergencia médica que a menudo podría haberse evitado.

2. **La combinación de síntomas de HPS puede ser mortal**. Los problemas de coagulación de la sangre pueden causar que las cirugías menores sean de alto riesgo. La enfermedad inflamatoria intestinal puede causar hemorragia debido al trastorno hemorrágico y la fibrosis pulmonar es fatal.

3. **Las personas que viven con HPS tienen muchas preocupaciones y viven con una gran incertidumbre sobre su futuro.** Para muchos, sus mayores preocupaciones están relacionadas con el desarrollo de fibrosis pulmonar, la necesidad de un trasplante de pulmón y la muerte prematura.

4. **HPS es una enfermedad diversa con una variedad de manifestaciones clínicas.** La mayoría de las personas que viven con HPS experimentan múltiples manifestaciones relacionadas con HPS. Los síntomas y la gravedad del HPS pueden variar de un paciente a otro y varían de graves a potencialmente mortales.

5. **Todas las personas que viven con HPS experimentan albinismo (ceguera legal, fotofobia y nistagmo) y problemas de coagulación de la sangre.** Existen otros síntomas basados en el subtipo. Los problemas de coagulación de la sangre y la discapacidad visual son los dos problemas de salud más comunes relacionados con HPS. La fibrosis pulmonar es la más letal.

6. **HPS impacta las actividades de la vida diaria y afecta profundamente la calidad de vida.** Mantener la independencia **es difícil cuando no se puede manejar** un auto. La discapacidad visual puede provocar lesiones y hematomas.

7. **No existen tratamientos aprobados por la FDA para ninguna manifestación de la enfermedad de HPS.** Las personas que viven con HPS tratan de usar medicamentos aprobados para otras indicaciones, que solo funcionan un poco.

8. **El tratamiento para un síntoma de HPS puede afectar otras áreas.** Por ejemplo, la transfusión de plaquetas para tratar la hemorragia puede poner en peligro futuros trasplantes de pulmón debido a la producción de anticuerpos. El trasplante de pulmón y los medicamentos para la fibrosis pulmonar pueden aumentar el riesgo de cáncer. Los medicamentos para la enfermedad intestinal pueden aumentar la infección. Además, todos estos medicamentos pueden conducir a enfermedades crónicas de riñón y hígado.

9. **Muchos que viven con HPS no tienen acceso ni siquiera a los medicamentos y tratamientos más básicos.** Las personas que viven con HPS en Puerto Rico están particularmente desfavorecidas, sin oportunidad de trasplantes que le salven las vidas.

10. **Se necesitan urgentemente mejores tratamientos para los pacientes que viven con HPS, particularmente para prevenir o tratar la fibrosis pulmonar, los problemas de sangrado y la colitis.**

Índice

Resumen Ejecutivo e Información Clave de la Reunión 5

Temas y perspectivas clave de la reunión: 5

Introducción y Descripción General de la Reunión 8

Resumen Clínico de HPS 8

Resume de la reunión. 10

Sesión 1: Síntomas de HPS e impactos Diarios 13

Las personas que viven con HPS tienen muchas preocupaciones. Las principales preocupaciones están relacionadas con el desarrollo de fibrosis pulmonar, progresión de HPS, problemas de sangrado y muerte prematura. 14

Aunque los síntomas se manifiestan de manera diferente de una persona a otra, la mayoría de las personas que viven con HPS experimentan múltiples manifestaciones relacionadas con HPS, las tres más problemáticas son la coagulación de la sangre, la ceguera legal y la fibrosis pulmonar. 21

Conducir un auto fue seleccionado como la principal actividad específica de la vida diaria que las personas que viven con HPS no pueden hacer. 29

Sesión 2: Enfoques actuales y futuros para el tratamiento del HPS 36

No hay medicamentos aprobados por la FDA para el HPS 37

Los enfoques alternativos no hacen nada para resolver los trastornos hemorrágicos potencialmente catastróficos, la colitis o la fibrosis pulmonar, sino que solo abordan la protección solar y la discapacidad visual 46

Los enfoques actuales de tratamiento de HPS vienen con efectos secundarios devastadores, no están disponibles o accesibles para muchas de las personas con HPS y no son muy efectivos. 48

La prevención / tratamiento de la fibrosis pulmonar, la resolución de problemas de sangrado y la prevención o el tratamiento de la IBD se clasificaron como los más importantes para un posible fármaco nuevo en la actualidad. 52

Incorporación de los Aportes del Paciente en el Esquema de Evaluación de Riesgos y Beneficios 56

Conclusión y Agradecimientos 58

Apéndice 1: Demografía 60

Apéndice 2: Agenda de la Reunión de EL-PFDD para HPS - 7 de junio de 2022 62

Apéndice 3: Preguntas de discusión de la reunión 63

Apéndice 4: Panelistas, iniciadores de discusión y personas que llaman 64

Apéndice 5: Resultados de la Votación de la Sesión 1 66

Apéndice 6: Resultados de la Votación de la Sesión 2 70

Introducción y Descripción General de la Reunión

Resumen Clínico de HPS [1]

El Síndrome de Hermansky-Pudlak (HPS) es un trastorno hereditario raro que afecta a todos los géneros por igual. HPS es un trastorno autosómico recesivo, por lo que ambos padres deben portar una variante genética para que un niño tenga el trastorno. Debido al efecto del fundador, HPS afecta a uno de cada 1,800 individuos de ascendencia puertorriqueña, y se cree que uno de cada 21 individuos de herencia puertorriqueña del noroeste es portador de la variante genética HPS tipo 1. HPS 3 es común en la región central de la isla.

El síndrome se describió por primera vez en Checoslovaquia en 1959, en dos pacientes atendidos por el Dr. Hermansky y el Dr. Pudlak. El gen causante del HPS tipo 1 se identificó en 1996. Desde entonces, se identificaron diez genes adicionales asociados a HPS, cada uno correspondiente a uno de los subtipos conocidos de HPS, que van desde una enfermedad leve con pocos síntomas hasta una enfermedad muy grave e incapacitante e incluso la muerte. Es posible que se descubran genes de HPS adicionales en el futuro.

Las personas que viven con HPS muestran características de albinismo, incluyendo la hipopigmentación de la piel y el cabello, que a menudo se notan poco después del nacimiento. Algunos individuos con HPS tienen más pigmento que otros y, por lo tanto, no se diagnostican. El albinismo produce sensibilidad a la luz tanto de la piel como de los ojos, movimientos oculares anormales (nistagmo) y discapacidad visual. Los primeros síntomas perturbadores del HPS generalmente aparecen en la infancia, ya que una disfunción plaquetaria en la sangre produce hematomas o sangrado prolongado después de una lesión. Esto puede ser potencialmente mortal. El examen histológico de la estructura plaquetaria y las pruebas moleculares para identificar la genética causante confirman el diagnóstico.

Otros síntomas de HPS dependen del subtipo específico de HPS.

- Los pacientes con HPS tipos 1, 2 o 4 desarrollan fibrosis pulmonar, generalmente a partir de finales de los veinte o principios de los treinta. Esto progresa lentamente hasta causar insuficiencia pulmonar que requiere un trasplante de pulmón.
- Alrededor del 15% de las personas que viven con HPS experimentan colitis granulomatosa o una inflamación del colon, que es muy similar a la enfermedad de Crohn. Esto ocurre en pacientes de todos los subtipos.

[1]Esta información fue obtenida de las presentaciones de: (1) William A. Gahl, MD, PhD, Investigador Principal, Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano; Director, Sección de Genética Bioquímica Humana, Subdivisión de Genética Médica; Director, Programa de Enfermedades No Diagnosticadas, Institutos Nacionales de Salud; y (2) Dr. Bernadette Gochuico, Neumólogo en el Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano, Institutos Nacionales de Salud.

- Manifestaciones adicionales pueden incluir enfermedad renal y almacenamiento de una sustancia adiposa (lipofuscina ceroidea) en varios tejidos del cuerpo, como por ejemplo los pulmones, el colon, el corazón y los riñones.

Las variantes en los genes causantes de HPS crean defectos en la formación o movimiento de vesículas o compartimentos intracelulares. Esto significa que, si bien las proteínas esenciales están presentes, no están ubicadas donde se requiere que sean funcionales. Por ejemplo, la falta de melanosomas en los melanocitos (es decir, las células pigmentarias) afecta la pigmentación en todo el cuerpo y la falta de cuerpos densos en las plaquetas impide la coagulación de la sangre.

Las proteínas codificadas por los diferentes genes asociados al HPS interactúan entre sí a través del Adaptador de Complejo de Proteínas (APCs, por sus siglas en inglés) o el Biogénesis de los Complejos de Organelos relacionados al Lisosoma (BLOCs, por sus siglas en inglés). Esto conduce a similitudes fenotípicas en los subtipos.

- **HPS tipo 1** (causado por variantes en el gen HPS1). Este es el subtipo de HPS más común y está presente en muchas personas de ascendencia puertorriqueña. Este subtipo se manifiesta con albinismo, trastorno hemorrágico y fibrosis pulmonar. Alrededor del 15% de estas personas también tienen colitis. Las proteínas HPS tipo 1 y tipo 4 interactúan en el complejo llamado BLOC-3.
- **HPS tipo 2** (causado por variantes en el gen AP3B1**).** Este subtipo es muy raro, con sólo 12 pacientes identificados hasta la fecha. Presenta albinismo leve y el trastorno hemorrágico. Los pacientes con HPS tipo 2 también tienen neutropenia, es decir, un recuento bajo de glóbulos blancos, que puede causar infecciones infantiles. Las proteínas HPS tipo 2 y tipo 10 interactúan en el complejo llamado APC 3.
- **HPS tipo 3** (causado por variantes en el gen HPS3). Este subtipo se asocia con albinismo muy leve y un trastorno hemorrágico, pero estos individuos no desarrollan fibrosis pulmonar. Las proteínas HPS tipo 3, tipo 5 y tipo 6 interactúan en el complejo llamado BLOC-2.
- **HPS tipo 4** (causado por variantes en el gen HPS4). Este subtipo incluye el albinismo, el trastorno hemorrágico y la fibrosis pulmonar. Las proteínas HPS tipo 1 y tipo 4 interactúan en el BLOC-3.
- **HPS tipo 5** y **HPS tipo 6** (causados por variantes en los genes HPS5 y HPS6, respectivamente) se caracterizan ambos por albinismo y trastorno hemorrágico. En este momento, no se sabe si estos subtipos causen fibrosis pulmonar. Las proteínas HPS tipo 3, tipo 5 y tipo 6 interactúan en el complejo llamado BLOC-2.
- **HPS tipo 7** (causado por variantes en el gen DTNBP1). Este es un subtipo muy raro con solo tres individuos diagnosticados hasta la fecha. Este subtipo se caracteriza por el albinismo y

el trastorno hemorrágico, pero se desconoce si estos pacientes desarrollaran fibrosis pulmonar. Las proteínas HPS tipo 7, 8, 9 y 11 interactúan en el complejo llamado BLOC-1.

- **HPS tipo 8** (causado por variantes en el gen BLOC1S3). Sólo un individuo fue diagnosticado con este subtipo HPS hasta la fecha. Este subtipo se caracteriza por el albinismo y el trastorno hemorrágico. Las proteínas HPS tipo 7, 8, 9 y 11 interactúan en el complejo BLOC-1.
- **HPS tipo 9** (causado por variantes en el gen BLOC1S6). Sólo dos individuos son diagnosticados hasta la fecha. Los pacientes tienen albinismo, pero no hay evidencia de hematomas y ambos pacientes aún son demasiado jóvenes para determinar si desarrollarán fibrosis pulmonar. Las proteínas HPS tipo 7, 8, 9 y 11 interactúan en el complejo BLOC-1.
- **HPS tipo 10** (causado por variantes en el gen AP3D1). Sólo un individuo que murió a la edad de 3.5 años, ha sido diagnosticado hasta la fecha. Este individuo experimentó convulsiones, dimorfismos, microcefalia, retrasos en el desarrollo, y deficiencia en la mielinización y neutropenia. Las proteínas HPS tipo 2 y tipo 10 interactúan en el complejo APC 3.
- **HPS tipo 11** (causado por variantes en el gen BLOC1S5). Sólo dos individuos han sido diagnosticados hasta la fecha, ambos con un fenotipo leve. Las proteínas HPS tipo 7, 8, 9 y 11 interactúan en el complejo BLOC-1.

Se recomienda la consejería genética para las personas que viven con HPS y sus familias. Cada una de las diferentes manifestaciones de HPS requiere un manejo específico por parte de especialistas. Como no hay medicamentos específicamente aprobados para el tratamiento de HPS, la terapia se basa en los síntomas y apoyo solamente, y a menudo incluye medicamentos aprobados para diferentes indicaciones. Además, la mayoría de las personas que viven con HPS requieren muchos recursos y adaptaciones para la vida diaria y se describen con más detalle en este reporte.

Resume de la reunión.

La reunión virtual del Síndrome de Hermansky-Pudlak (HPS) sobre el Desarrollo de Fármacos Centrado en el Paciente y Dirigido Externamente se llevó a cabo el 10 de junio de 2022. La reunión representó una oportunidad importante para que la comunidad de HPS se reúna para apoyarse mutuamente y educar al personal de la FDA y a otros sobre las perspectivas de los pacientes sobre los desafíos y las necesidades de tratamiento insatisfechas de quienes viven con HPS. Para garantizar que la mayor cantidad posible de nuestra comunidad HPS pudiera participar, una transmisión en vivo de la reunión estuvo disponible simultáneamente en inglés y español el día del evento (en tiempo real).

La reunión HPS EL-PFDD fue co-moderada por Larry Bauer, RN, MA y por James Valentine, JD, MHS. Donna Appell, Fundadora y Directora Ejecutiva y de la Red HPS, dio la bienvenida a todos los miembros de la comunidad HPS e invitados a la reunión y proporcionó una breve introducción del síndrome. El Dr. Wilson Bryan, Director de la Oficina de Tejidos y Terapias Avanzadas, del Centro de Evaluación e Investigación Biológica (CBER, por sus siglas en inglés) de la FDA, proporcionó sus perspectivas sobre el desarrollo de medicamentos centrados en el paciente y su importancia para la FDA. El enfatizó cómo HPS es un trastorno verdaderamente raro y alentó a todos los asistentes a la reunión a proporcionar información sobre HPS para ampliar la comprensión de la FDA sobre el síndrome e informar sobre el desarrollo y la revisión de medicamentos. William A. Gahl, MD, PhD, Investigador Principal, Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano; Director de la Sección de Genética Bioquímica Humana, Subdivisión de Genética Médica; Director del Programa de Enfermedades No Diagnosticadas de los Institutos Nacionales de Salud, proporcionó una descripción general de la epidemiología de la enfermedad HPS, describiendo los subtipos y la sintomatología. Los puntos clave de la presentación del Dr. Gahl se resumió en el resumen clínico de la página anterior.

Una encuesta en línea se utilizó para determinar la demografía de los asistentes a la reunión y se encuentran en el **Apéndice 1**. Casi la mitad de los participantes de la reunión que participaron en la votación viven en los Estados Unidos en la zona horaria del Este, con representación de las zonas horarias del Centro, el Pacífico y la montañosa de los Estados Unidos. Más de dos tercios de las personas que viven con HPS eran mujeres, casi un tercio eran hombres y el 4% se identificaron como no binarios u otros. Los asistentes a la reunión abarcaron todos los grupos de edad, con la mayoría cayendo en el grupo de edad de 31 a 50 años, seguido de números similares en los grupos de edad de 19 a 30 años, 0 a 5 años y 51 años o más. Solo un pequeño número de participantes cayó en el grupo de edad de 6 a 18 años o tenían más de 71 años. Casi tres cuartas partes de las personas que viven con HPS representadas por las encuestas tienen un diagnóstico de HPS tipo 1 o 4, y casi una cuarta parte tiene HPS tipos 2, 3, 5 o 6. Una pequeña proporción de los representados tiene un diagnóstico clínico de HPS, pero no un diagnóstico genético. Las personas que viven con HPS tipos 7, 8, 9, 10 u 11 no estuvieron representadas en la encuesta en línea.

James Valentine proporcionó una descripción de la estructura de la reunión y alentó a las personas que viven con HPS a contribuir al diálogo a través de encuestas en línea, llamando por teléfono y contribuyendo con comentarios escritos utilizando el portal en línea. La reunión de HPS EL-PFDD se estructuró en torno a dos temas clave. La sesión 1 fue *Vivir con HPS: Síntomas e Impactos Diarios*, y la sesión 2 fue *HPS Enfoques Actuales y Futuros para el Tratamiento*. La agenda del día de la reunión se encuentra en el **Apéndice 2**, y las preguntas proporcionadas para la discusión de la reunión se encuentran en el **Apéndice 3**.

La sesión de la mañana continuó con presentaciones de pacientes que fueron seleccionados para representar a una variedad de personas que viven con HPS. James Valentine moderó una discusión entre varias personas que viven con HPS que fueron parte de un panel vía Zoom en vivo, así como varias personas que llamaron por teléfono. Como muchas de las personas que viven con este trastorno son de Puerto Rico, sus voces y perspectivas se incluyeron específicamente a través de grabaciones de video de personas en la isla de Puerto Rico que viven con HPS, quienes describieron sus experiencias y desafíos. Además, Hilda Cardona moderó un evento de participación en vivo en Aguadilla, Puerto Rico simultáneamente con el evento en vivo del EL-PFDD. Larry Bauer leyó los comentarios pertinentes introducidos a través de un portal de presentación en línea. Esto se hizo para permitir que los miembros de HPS con conectividad limitada a Internet en la isla participaran. Los nombres de todos los panelistas y personas que llamaron se enumeran en el **Apéndice 4**.

Bernadette Gochuico, una neumóloga en el Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano del NIH, comenzó la sesión de la tarde con una presentación. Ella proporcionó una descripción de los enfoques de tratamiento actuales y una visión general de la futura línea de tratamiento. Esto fue seguido por un panel pregrabado de pacientes que describieron diferentes terapias médicas y enfoques no médicos que han utilizado para tratar sus síntomas de HPS. Después de más encuestas en línea, James Valentine moderó una discusión que incluyó un panel de Zoom en vivo y de personas que llamaron por teléfono. Una vez más, Hilda Cardona proporcionó comentarios del evento de participación en vivo en Aguadilla, Puerto Rico. Al final de la reunión, Becky Nieves proporcionó un resumen reflexivo de los mensajes clave de la reunión y Donna Appell concluyó la reunión agradeciendo a todos los participantes y asistentes.

Los resultados de las encuestas en línea de las sesiones 1 y 2 se incluyen en los **Apéndices 5** y **6**, respectivamente. Para incluir tantas voces como sea posible, el portal de envío de comentarios en línea estuvo abierto durante cuatro semanas después de la reunión. Los comentarios seleccionados se incluyen en este informe, y todos los comentarios enviados se incluyen en un PDF adjunto, que está disponible con el informe.

Este informe de la *Voz del Paciente* se enviará a todas las partes interesadas en HPS, incluyendo la FDA de EE. UU., otras agencias gubernamentales, autoridades reguladoras, fabricantes de productos médicos, académicos, médicos y cualquier otra persona interesada. El informe final, la transcripción de la reunión, los comentarios presentados y un video de la reunión se pueden encontrar en la página de internet https://www.hpsnetwork.org/el-pfdd/. Según las estadísticas de YouTube, la reunión ha sido vista más de 500 veces en inglés y español, a partir del 12 de enero de 2023.

Sesión 1: Síntomas de HPS e impactos Diarios

Mensajes clave de la Sesión 1

Los síntomas de HPS a menudo se minimizan, descartan o se diagnostican erróneamente.

> *"Debes haber sangrado tanto debido al estrés"*. Los síntomas y la experiencia de Patrice fueron descartados por conocidos, maestros, familiares, amigos e incluso médicos. *"Después de que me diagnosticaron, me preguntaron*, ***'¿Qué es eso? ¿Cómo se deletrea?*** *No eres albina*.'" – Patrice, 56 años, diagnosticada con HPS tipo 3

> "*Fui a mi médico de cabecera, les dije que posiblemente tenía [HPS], y me dijeron, '****No, no. No tienes eso****,' y lo dejé ahí."* - Noel, 48 años, diagnosticado con HPS tipo 1

> Cuando la hija de Donna fue diagnosticada por primera vez, *"Nos sentimos tan solos que nos dijeran una y otra vez que* ***nunca vieron nada como ella y nunca oyeron hablar de HPS****. Si lo hubieran hecho, ella habría estado recibiendo rápidamente el tratamiento que necesitaba*." - Donna, madre y cuidadora de una persona diagnosticada con HPS tipo 1

Los diagnósticos a menudo se retrasan. El acceso a la atención medica puede retrasar el diagnóstico de HPS. Algunas personas tienen dificultades para obtener pruebas genéticas y asesoramiento de manera oportuna. Además, la atención integral puede verse afectada por el hecho de que algunos pacientes no son seguidos por un solo médico y, en cambio, son atendidos en clínicas por múltiples médicos, incluyendo residentes y especialistas.

> *"Nos dijeron que sería un trastorno hemorrágico leve y que no habría que preocuparse. 14 meses después,* ***mi bebé sufrió una hemorragia gastrointestinal tan severa*** *y sufrió una* ***lesión cerebral traumática hipóxica.*** *Ella tenía dos años. Muchas de sus etapas del desarrollo se perdieron.* - Donna, madre y cuidadora de una persona diagnosticada con HPS tipo 1

Muchos médicos no saben acerca de la enfermedad, creando barreras de diagnóstico y tratamiento.

> *"Tengo muchos médicos que veo solo anualmente y, por alguna razón, parecen no recordar cada año cuál es mi condición. Tengo que educarlos sobre HPS 101, que, si te sientes bien, está bien,* ***pero si estás en una posición en la que realmente necesitas abogar por ti mismo****, puede ser realmente desafiante. Especialmente si no puedes, si estás incapacitado o algo por el estilo".* La pareja de Kelly tuvo que comunicarse en su nombre cuando le dio una reacción anafilaxia. - Kelly, 32 años, diagnosticada con HPS tipo 1

*"**Estoy educando al médico** sobre una condición de la que sé más que ellos y luego diciéndoles o explicándoles cómo la fibrosis es diferente para un paciente con HPS que tal vez para otro paciente con la que han lidiado".* Noel, 48 años, diagnosticado con HPS-1

*"Tenemos problemas con los médicos que **muchos no conocen bien nuestra condición y nuestra vida está en sus manos**. Un diagnóstico erróneo o un medicamento mal recetado puede ser fatal para nosotros".* Marilett (Puerto Rico), comentario enviado en línea.

*"La **falta de conocimiento entre la comunidad médica** cuando uno menciona que tiene el síndrome HPS, algunos médicos simplemente comienzan a leer sobre eso al frente de uno".* - Oscar A, comentario enviado en línea.

Si bien cada manifestación relacionada con HPS es un desafío, la combinación de síntomas puede ser potencialmente mortal. Debido a problemas de coagulación de la sangre, cualquier cirugía menor se convierte en una cirugía mayor. Cuando los pacientes reciben plaquetas para detener el sangrado, aumentan el riesgo de desarrollar anticuerpos que pueden excluirlos del trasplante de pulmón más adelante.

*"Vivir con HPS es abrumador. **Vivo bajo la sombra de la incertidumbre**. No sé si los médicos podrán controlar el sangrado durante la cirugía de tiroides, o si encontrarán un donante compatible para el trasplante de pulmón antes de que deje de respirar. Y todavía dudo que pueda despertar de un procedimiento tan complicado. **HPS es una enfermedad que afecta varios órganos** y necesita ser atacada en varios frentes"* Leslie (Puerto Rico), diagnosticada con HPS tipo 1

"Tuve un ataque al corazón ... y de camino al hospital, no pensaba: '¿Sobreviviré al ataque al corazón?' En vez estaba pensando*: "¿**Me desangraré hasta morir** si no saben que tengo HPS y no obtengo las plaquetas?"* Jill, diagnosticada con HPS tipo 5

Las personas que viven con HPS tienen muchas preocupaciones. Las principales preocupaciones están relacionadas con el desarrollo de fibrosis pulmonar, progresión de HPS, problemas de sangrado y muerte prematura.

Los encuestados utilizaron las encuestas en línea para seleccionar sus tres principales preocupaciones sobre su condición o las preocupaciones que tienen sus seres queridos en el futuro. Los resultados de la encuesta se presentan en el **Apéndice 5, Q1** e ilustrado con comentarios de pacientes a continuación**.**

Desarrollo de fibrosis pulmonar

El desarrollo de fibrosis pulmonar fue la principal preocupación, seleccionada por el 59% de los encuestados. Este porcentaje probablemente sería mayor si solo se encuestara a adultos con HPS. No hay medicamentos ni tratamientos para la fibrosis pulmonar. Las preocupaciones sobre el desarrollo de fibrosis pulmonar incluyen muchas otras preocupaciones: **la necesidad de un**

trasplante de pulmón fue la segunda preocupación principal, seleccionada por el 50% de los encuestados; **la muerte prematura por fibrosis pulmonar** fue la tercera preocupación principal, seleccionada por el 46% de los encuestados**; el desarrollo de anticuerpos que podrían complicar futuros trasplantes** fue seleccionado por el 19% de los encuestados como una de sus tres principales preocupaciones.

> "*La preocupación más importante es **predecir y prepararse para el inicio de la fibrosis pulmonar***." – Richard, comentario enviado en línea

> "*En mis peores días yo pienso en mi futuro **sabiendo que la fibrosis pulmonar podría estar en mi futuro** y la ansiedad, el miedo y la culpa que conlleva, especialmente teniendo 36 años y a punto de casarme y esperando algún día tener hijos."* – Eric, comentario enviado en línea

> *"**Desarrollar fibrosis pulmonar es uno de mis mayores temores**. No poder perseguir mi pasión por el canto, así como mis metas para el futuro".* – Crystal, gemela idéntica diagnosticada con HPS tipo 4

> *"Sabemos que **HPS tipo uno conduce a la fibrosis pulmonar el cien por ciento de las veces** y ese es mi gen. A medida que envejezco, pienso en esto todo el tiempo y tengo miedo de lo que viene después"*. - Ashley, 35 años, diagnosticada con HPS tipo 1

> "*Como madre tengo que pensar en el desarrollo de mis dos hijas… ambas tienen HPS 1, que está **garantizado a desarrollar la fibrosis pulmonar**. … Simplemente no sabes cuándo. Así que sientes que tienes una bomba de tiempo en tus manos. No sabemos cuándo van a suceder estas cosas. Es muy aterrador para nuestra familia pensar en el futuro".* – Kristen, madre de dos hijas 5 y 15 años, ambas diagnosticada con HPS tipo 1

> *"Saber que mi hija de 7 años hermosa, amorosa y mi rayito de sol desarrollará fibrosis pulmonar y que un **trasplante de pulmón está en su futuro** es nuestra mayor preocupación.* ¡*Se necesitan mejores opciones de tratamiento HOY para salvarla!"* – Briana, comentario enviado en línea

> "*Tenemos que pensar en su salud pulmonar todo el tiempo y ser conscientes de lo que está a su alrededor, si hay humo en los alrededores … especialmente con COVID, tuvimos que mantenerlas muy seguras porque no sabíamos qué le haría eso a sus pulmones. Así que hay un nivel completamente diferente de preocupación, a pesar de que es en el futuro, tenemos que pensar **en cada movimiento que hagamos porque esto podría afectar el inicio de la fibrosis pulmonar"**.* – Kristen, madre de dos hijas 5 y 15 años, ambas diagnosticada con HPS tipo 1

Necesidad de un trasplante de pulmón.

> Carmen esta: *"Viviendo con el temor de que **nunca llegue unos pulmones** y que **se me esté acabando el tiempo**. La frustración es saber que el trasplante es simplemente cambiar una condición de salud por otra. Para mí, **el trasplante es un parcho temporero** y no es suficiente. **Necesito una cura.**"*-Carmen, 57 años, diagnosticada con HPS tipo 1
>
> *"Ser candidato a un **trasplante bilateral** es una preocupación constante porque implica **mudarse de nuestro país**".* – Jose (Puerto Rico), cuidador, comentario enviado en línea
>
> Hay aún más preocupaciones después de recibir un trasplante de pulmón. *"Mi temor actual es la **posibilidad de un rechazo crónico**, y que siempre tomaré medicamentos con la esperanza de prevenirlo. Creo que he manejado las bolas curvas de la vida bastante bien. Sin embargo, a medida que envejezco, me encuentro más ansiosa con cada golpe médico que viene y me pregunto si tengo la resistencia para saltar el siguiente obstáculo".* – Karen, 58 años, diagnosticada con HPS tipo 1, recipiente de trasplante de pulmón

Muerte prematura.

> *"La posibilidad de tener fibrosis pulmonar en el futuro, es una gran preocupación. Recientemente esto está en mi cabeza porque **recientemente perdimos a una joven que tenía mi edad**. Y perdió su batalla contra la fibrosis recientemente. Y ella no era candidata para un trasplante. ... La posibilidad de que eso suceda es aterradora".* – Angeliz (Puerto Rico), 30 años, diagnosticada con HPS tipo 1
>
> *"No solo tengo que lidiar con la intensidad de los síntomas de la fibrosis de HPS, sino que también tengo que lidiar con las pérdidas que conlleva tener este síndrome. Desde que comencé a trabajar como voluntaria para la Red de HPS, **he visto a más de 25 de mis compañeros con HPS [miembros de la comunidad] fallecer.** Algunos conocidos, algunos buenos amigos. 10 miembros en el lapso de un año, a veces es difícil mantener la esperanza".* – Carmen, 57 años, diagnosticada con HPS tipo 1

Desarrollar anticuerpos que podrían complicar futuros trasplantes.

> *"La desventaja más importante de tratar el trastorno hemorrágico con transfusiones de plaquetas es el **riesgo de desarrollar anticuerpos que evitarán un doble trasplante de pulmón más adelante.** Nos han dicho que las plaquetas compatibles con mi HLA son demasiado difíciles de encontrar y hemos tenido que luchar para convencer a los médicos de la sangre de que son una necesidad, a menos que sea en situaciones de emergencia".* – Bethany, comentario enviado en línea

El estrés de no saber cómo progresará HPS

El estrés de no saber cómo o cuándo progresará HPS fue seleccionado por el 38% de los encuestados como una de sus tres principales preocupaciones.

"*Mis mayores preocupaciones son que mis **síntomas están empeorando** porque solo tengo 30 años y ya me siento que estoy en una dieta muy estricta, me empiezan a doler los huesos, casi me siento como si fuera un anciano y solo tengo 30, así que no sé qué va a pasar en el futuro".* - Abdiel (Puerto Rico), 30 años, diagnosticado con HPS tipo 1

*"Una de las cosas más difíciles para mí es que tengo 15 años y no sé dónde me depara el futuro y **qué tan rápido progresarán las cosas y cuándo necesitaré un trasplante de pulmón** y cuándo esperar a que llegue".* – Kylee, 15 años, diagnosticada con HPS tipo 1

*"Mi principal preocupación es simplemente **lo desconocido sobre cómo progresaría la enfermedad**".* – Kelly, 32 años, diagnosticada con HPS tipo 1

"Es una incógnita qué tan rápido sucederá o qué tan lento sucederá. Simplemente no lo sabemos". – Jill, diagnosticada con HPS tipo 5

Las personas con HPS también se preocupan por si el tratamiento para un síntoma afectará la elegibilidad para futuras terapias.

*"Dado que este es un trastorno multisistémico, se están tratando diferentes cosas. Con la enfermedad intestinal y ... los problemas de sangrado, hay tratamientos que podríamos estar eligiendo hacer ahora, porque eso es el problema principal. Pero también tenemos que preocuparnos, **¿Eso afectará su elegibilidad en el futuro para recibir un tratamiento o recibir un trasplante de pulmón?** Así que te preocupas mucho".* – Kristen, madre de dos hijas 5 y 15 años, ambas diagnosticada con HPS tipo 1

*"También aprendí que solo debo de recibir plaquetas HLA solamente para no acumular anticuerpos, lo que podría hacer **difícil encontrar un donante**. Esto me causa gran preocupación ya que he recibido varias transfusiones de plaquetas a lo largo de mi vida. La mayoría fueron transfusiones provenientes de un solo donante, ya **que obtener unas plaquetas HLA compatible en Puerto Rico ha sido imposible**".* – Leslie (Puerto Rico), diagnosticada con HPS tipo 1

Los padres de niños que viven con HPS expresaron su preocupación especialmente por sus hijos.

Hilda Cardona informó que a los padres de niños que viven con HPS en Puerto Rico, "les encantaría **que sus hijos tengan una vida normal**. En la casa, en la escuela y al salir con amigos".

*"Nuestro hijo de dos años fue diagnosticado con HPS cuando tenía cuatro meses de nacido. Con este diagnóstico vinieron muchos temores: el temor de que **nuestro hijo pudiera ser legalmente ciego**, el temor de que su disfunción plaquetaria lo pusiera en un riesgo mucho mayor al realizar las actividades diarias. El miedo a que lo intimiden por sus espejuelos, su piel pálida, sus diferencias. El temor de que pudiera **enfrentar dolor y hospitalización** debido a la colitis debilitante. El temor de que **sus pulmones***

***eventualmente dejen de funcionar**, y que necesite un doble trasplante que le salve la vida. Este miedo es demasiado aterrador para pensar en él durante mucho tiempo".* – Beth, comentario enviado en línea

*"Es un **estado constante de preocupación y de tomar medidas preventivas**: como padre, uno se cuestiona persistentemente si está haciendo o ha hecho lo suficiente por la salud de sus hijos".* – Rick, comentario enviado en línea

Problemas de sangrado

Los problemas de sangrado fueron seleccionados por el 26% de los encuestados como una de sus tres principales preocupaciones.

*"Es un desafío cuando necesitas una cirugía o cualquier procedimiento médico y los médicos temen que un sangrado pueda ocurrir. En realidad, **no se sabe si puede ocurrir un sangrado abundante**. Es una especie de caja de sorpresa".* – Christina (Puerto Rico), comentario enviado en línea

*"Quiero quedar embarazada. Quiero tener un bebé en un futuro cercano, pero estoy muy preocupada por tener complicaciones hemorrágicas al dar a luz. Así que da miedo saber que, si decides pasar por ese proceso, **puedes perder la vida o ser tratado por personas que no necesariamente saben cómo tratar nuestro trastorno**".* - Angeliz (Puerto Rico), 30 años, diagnosticada con HPS tipo 1

Contraer cáncer de piel

Contraer cáncer de piel fue seleccionado por el 18% de los encuestados como una de sus tres principales preocupaciones. Esto es particularmente preocupante ya que tener cáncer de piel excluirá a las personas con HPS de cualificar para un trasplante de pulmón en el futuro.

*"Sería bueno poder salir sin preocuparse por la exposición al sol, el **riesgo de cáncer de piel** y ese tipo de cosas".* – Kelly, 32 años, diagnosticada con HPS tipo 1

*"Tenemos un efecto doble adverso, tenemos albinismo, por lo que no tenemos la protección de la pigmentación de la piel contra el sol, pero también estamos tomando inmunosupresores, lo que nos hace aún **más susceptibles a los cánceres de piel y otros tipos de cáncer**, por cierto".* – Nancy, 63 años, diagnosticada con HPS tipo 1, y recipiente de trasplante de pulmón doble

Ceguera legal

La ceguera legal fue seleccionada por el 18% de los encuestados como una de sus tres principales preocupaciones y estaba relacionada con la pérdida de su independencia.

*"Temo **perder más la vista** y volverme aún más dependiente de los demás. Tengo miedo de la próxima vez que necesite un procedimiento o cirugía, ¿Quién lo hará? ¿Podrán*

detener el sangrado? ¿Me harán daño en el proceso de detener el sangrado? Rezo por un tratamiento o una cura". – Patrice, 56 años, diagnosticada con HPS tipo 3

Desarrollar colitis, necesidad de una ostomía y / o extirpación quirúrgica de una porción del colon

El desarrollo de colitis o Enfermedad Inflamatoria Intestinal fue seleccionado por el 9% de los encuestados como una de sus tres principales preocupaciones. La necesidad de una ostomía y / o extirpación quirúrgica de una porción del colon fue seleccionada por el 7% de los encuestados como una de sus tres principales preocupaciones.

> *"Nos preocupan las limitaciones y los problemas más grandes en el futuro. Cada vez que ella se queja de dolor de estómago, nos preocupamos.* ***¿Es el comienzo de la colitis relacionada con HPS?*** *Nos preocupa cómo será cuando ella tenga su período. Pero, sobre todo,* ***nos preocupamos por sus pulmones****".* – Jessica and Alex, padres de una niña de nueve años diagnosticada con HPS tipo 1, comentario enviado en línea

Otras preocupaciones

Aunque otras preocupaciones solo fueron seleccionadas por el 3% de los encuestados como una de sus tres principales preocupaciones, las personas que viven con HPS y sus cuidadores expresaron muchas otras preocupaciones durante la reunión y en los comentarios escritos.

Preocupaciones por la seguridad. Estas preocupaciones se relacionaron principalmente con los desafíos causado por la discapacidad visual y el cuidado de las personas que viven con HPS**.**

> *"Solo quería agregar algo sobre las* ***preocupaciones de seguridad en torno a los alimentos y la discapacidad visual****. De hecho, tengo una alergia muy severa a las nueces y los mariscos. Así que tengo muchas preocupaciones sobre todo cosas como los bufets y ese tipo de cosas. Puedo leer las etiquetas relativamente bien, pero comidas que no sé cómo se han preparado o si* ***no puedo leer el menú o ver qué tiene la comida****. De hecho, me dio una reacción anafiláctica y casi muero en febrero porque no tenía el conocimiento adecuado de lo que había en el aderezo de una ensalada que había probado".* – Kelly, 32 años diagnosticada con HPS tipo 1

> *"Como abuela y, a veces, cuidadora de dos nietos(as) jóvenes, activos(as) y temerarios con HPS1, siempre es un poco preocupante cuando ocurren* ***accidentes que envuelvan sangrado****".* – Stephanie, comentario enviado en línea

> El hijo de Beth tiene solo dos años, por lo que le preocupa que los cuidadores o el personal de emergencia tengan a la mano la información que necesitan. Ella está "*Tratando con cautela de asegurarse de que sus proveedores de cuidado tengan una idea de* ***qué hacer si ocurre el sangrado*** *o asegurarse de que le estén* ***poniendo protector solar*** *cada vez que salen. Los temores de tener un accidente automovilístico y no poder comunicar que él tiene HPS. Así que tratar de poner etiquetas en la silla de*

niños para el carro o tratar de poner cosas para que la gente pueda tal vez…. ***indicarles que tiene un trastorno médico para que puedan tratarlo si lo necesitan para esa disfunción plaquetaria".*** – Beth (persona que llamó), madre de un niño con HPS tipo 1

Preocupaciones sobre la obtención de tratamiento médico. Muchas personas que viven con HPS se preocupan por la imposibilidad de obtener los tratamientos. No hay tratamientos disponibles para la fibrosis pulmonar.

> *"Lo que más me frustra es la **dificultad para obtener tratamiento para el sangrado y los problemas gastrointestinales**, pero lo que más me preocupa es la **falta de tratamiento para la fibrosis pulmonar**".* – Milagros (Puerto Rico), 56 años, diagnosticada con HPS tipo 1

> *"Es preocupante para un paciente con HPS ir a un médico y que ese médico no sepa nada sobre qué es el síndrome. Su salud y su vida dependen del tratamiento especial que necesite y **¿Qué pasará si el médico no lo sabe?**"* – Leida (Puerto Rico), comentario enviado en línea

> A Kelly le preocupa: *"Recibir la atención médica adecuada en el momento adecuado. Y **tener médicos que se preocupen lo suficiente como para averiguar sobre el síndrome** y recordar la información. Ese tipo de cosas que, en mi experiencia, han sido relativamente raras".* – Kelly, 32 años, diagnosticada con HPS tipo 1

> *"También me preocupa **que me lleven a las citas médicas** en caso de que algo le suceda a mi esposo".* – Karen, 58 años, diagnosticada con HPS tipo 1, y recipiente de trasplante de pulmón

Preocupaciones sobre cómo HPS afectará a otros miembros de la familia.

> *"La única opción a la pregunta de preocupaciones futuras que no estaba allí es el **temor del impacto que tendrá en sus hijos la muerte prematura de sus padres**. Pienso no solo en mis hijos, sino en los hijos de mi amigo Matt desde que falleció de fibrosis pulmonar en 2016 ". – Ryan, comentario enviado en línea*

> *"La parte más difícil de vivir con HPS es la ceguera legal. Tengo dos hijos y al estar divorciada, vivo con el hecho de que **mis hijos no pudieron participar en eventos porque no pude llevarlos a lugares**. Viviré con esta culpa toda mi vida. Ha habido muchas veces que mis hijos se resentían conmigo. A medida que crecen, entienden más, pero sigue siendo un tema difícil de tratar".* – Caryn, comentario enviado en línea

Para aquellos con HPS tipo 2 - Contraer infecciones recurrentes

Contraer infecciones recurrentes (HPS 2) fue seleccionado por el 1% de los encuestados como una de sus tres principales preocupaciones.

Aunque los síntomas se manifiestan de manera diferente de una persona a otra, la mayoría de las personas que viven con HPS experimentan múltiples manifestaciones relacionadas con HPS, las tres más problemáticas son la coagulación de la sangre, la ceguera legal y la fibrosis pulmonar.

Los asistentes a la reunión utilizaron las encuestas en línea para seleccionar primero todas las manifestaciones relacionadas con HPS que ellos o sus seres queridos hayan tenido, y luego se les pidió que seleccionaran las tres más problemáticas. Los resultados de la encuesta se presentan en el **Apéndice 5, Q2 y Q3** y se describen en las secciones a continuación. HPS se caracteriza por un número muy alto de problemas de salud, con los encuestados seleccionando cada uno 7.4 síntomas en promedio. El albinismo, la sensibilidad visual a la luz, la sensibilidad de la piel a la luz solar y los problemas de coagulación de la sangre, la baja visión y los movimientos oculares involuntarios fueron seleccionados por la mayoría de los participantes de la reunión. Sin embargo, los síntomas pueden ser heterogéneos, como lo ilustran los diferentes síntomas de Candice y Crystal, gemelas idénticas que viven con HPS tipo 4. Los problemas de coagulación de la sangre y la ceguera legal fueron seleccionados como los dos problemas de salud más problemáticos relacionados con HPS, seguidos de la fibrosis pulmonar.

Problemas de coagulación de la sangre

Los problemas de coagulación de la sangre, incluyendo moretones y sangrado prolongado, son experimentados por el 90% de los encuestados, y fueron seleccionados como uno de los principales problemas de salud por el 66% de los encuestados. Los participantes de la reunión han tenido horribles episodios de sangrado y hemorragia debido a la menstruación, hemorragias nasales, cirugía y colitis. Para algunos, el sangrado excesivo afectó su salud mental.

Muchos presentan moretones

> *"Mis padres comenzaron a notar muchos **moretones**, pero pensaron que como soy legalmente ciega, chocaba mucho con las cosas y mi médico estuvo de acuerdo". –* Karen, 58 años, diagnosticada con HPS tipo 1, y recipiente de trasplante de pulmón

El sangrado menstrual es severo

> *"A la edad de 10 años, tuve mi primera menstruación. ... **Mi sangrado cada día se hacía más intenso**. Después de días y semanas, no había terminado mi período. Todos los días sentía mi cuerpo más agotado de lo normal. Llenaba mi toallita sanitaria (Kotex) cada 30 minutos. Llegó el momento en que **me desmayé en los brazos de mi madre**".* - Chrisyeily (Puerto Rico), diagnosticada con HPS tipo 1, comentario enviado en línea
>
> *"A los 12 años, comencé mi período y **sangré durante un año seguido, empapando las toallitas sanitarias cada hora**".* Después de recibir cantidades excesivas de píldoras anticonceptivas hormonales, *"Mi sangrado no se detuvo ni disminuyó. Esto tuvo un gran efecto en mi cuerpo. **Siempre estaba muy cansada**, perdía los días escolares y estaba envuelta semanalmente en asignaciones extras para poder así terminar la escuela*

secundaria. ***Este fue uno de los momentos más difíciles de mi vida".***– Christina, 21 años, diagnosticada con HPS tipo 3

El sangrado posquirúrgico puede ser incontrolable

> *"Cuando tenía 16 años,* ***no podía dejar de sangrar después de que me sacaran los cordales****, y terminé en el hospital durante ocho días y necesité una* ***transfusión de sangre****. Eso detuvo el sangrado, pero nadie sabía por qué. ... No podía dejar de sangrar después de una limpieza dental. El dentista asumió que tenía que sacarme el diente. El cirujano oral que me sacó el diente me dijo que algo no estaba bien,* ***que estaba sangrando por los puntos****. Regresé a la sala de emergencias, esta vez el hematólogo me vio a los ojos y me dijo que debía tener el síndrome de Hermansky-Pudlak. Esa noche me* ***desperté con sangre por todas partes****, parecía que me habían disparado. Mi médico me internó en el hospital y estuve allí* ***durante cinco días antes de que pudieran detener el sangrado****".* – Patrice, 56 años, diagnosticada con HPS tipo 3

El sangrado puede ser potencialmente catastrófico

> *"A los dos años, mis padres me escucharon gemir en mi cuna y descubrieron que estaba* ***sangrando debido a una hemorragia gastrointestinal*** *y era muy grave. Me llevaron rápidamente a la sala de emergencias. El sangrado no se detuvo lo suficientemente rápido y debido a la privación de oxígeno en el cerebro,* ***desarrollé una lesión cerebral traumática****. Estuve en el hospital durante tres meses".* – Ashley, 35 años, diagnosticada con HPS tipo 1

Ceguera legal

La poca visión es experimentada por el 90% de los encuestados y fue seleccionada por el 66% de los encuestados como uno de sus tres principales problemas de salud más problemáticos. La mayoría de las personas que viven con HPS son legalmente ciegas. La poca visión afecta el manejo de autos y la independencia y puede ser desastrosa cuando se trata de leer los medidores en los tanques de oxígeno.

> *"Los problemas visuales de HPS crean otros problemas como lo es la* ***lectura de los medidores en los tanques de oxígeno*** *que utilizan la tecnología del siglo pasado. Siempre estoy tratando de leer el medidor, para ver si hay* ***suficiente oxígeno en mi tanque*** *y estar lista para el siguiente tanque. Causa mucha ansiedad".* – Heather K., 49 años, diagnosticada con HPS tipo 1, recipiente de trasplante de un solo pulmón

Fibrosis pulmonar

La fibrosis pulmonar es uno de los tres principales problemas de salud relacionados con HPS, según lo indicaron el 39% de los encuestados. La fibrosis pulmonar es padecida por el 29% de los representados según los resultados de la encuesta. Algunos miembros de la comunidad tosieron y lucharon visiblemente por respirar durante la reunión, pero aun así consideraron lo suficientemente importante como para asistir y dar su testimonio.

Un primer síntoma es a menudo una dificultad para respirar, que a veces se diagnostica erróneamente como alergias. Algunos desarrollan una tos continua. Los síntomas eventualmente progresan, y los individuos eventualmente requieren oxígeno suplementario, luego oxígeno todo el tiempo. Pueden hacer cada vez menos hasta que su única opción es un trasplante de pulmón. El trasplante de pulmón crea otro conjunto de problemas de salud crónicos.

> *"Mi **fibrosis pulmonar** está en una etapa muy temprana, así que, en este momento, no me impide dar clases en la escuela, cantar en un coro, viajar, cocinar y hacer mis actividades diarias, pero mi neumólogo me recomendó el tratamiento para mantener esa calidad de vida que tengo".* – Mariel, 26 años, diagnosticada con HPS tipo 1
>
> *"En este momento [la fibrosis pulmonar] me ha afectado bastante. ... Es posible que vean que mientras hablo en esta reunión, comenzaré a toser porque **la función pulmonar ha disminuido al 46%**".* – Wilson (Puerto Rico), diagnosticado con HPS tipo 1
>
> *"Otro síntoma que he desarrollado es **dificultad para respirar**. **Me ahogo por la noche**, cansancio, fatiga y **ataques de tos severos con flema**".* – Milagros (Puerto Rico), 56 años, diagnosticada con HPS tipo 1
>
> *"La **tos de la fibrosis ha afectado la calidad de nuestro sueño** para los dos. El peor día es cuando **ella se ahoga con la tos** al beber agua o comer".* – José (Puerto Rico), proveedor de cuidado, comentario enviado en línea
>
> *"Los peores días **apenas puedo respirar**, salgo de mi cama y necesito medicamentos para calmar los ataques de tos".* – Lenis (Puerto Rico), comentario enviado en línea
>
> *"**Vivir con fibrosis pulmonar es muy difícil**. Afecta nuestra vida familiar, nuestra vida social, nuestra vida laboral, nos deterioramos hasta el punto de que **no hay mucho que podamos hacer**. Pero si tenemos suerte, pasar de una habitación a otra dentro de nuestras casas antes de que **realmente no podamos hacer nada en absoluto**".* – Nancy, 63 años, diagnosticada con HPS tipo 1, recipiente de un trasplante de pulmón doble

Colitis o enfermedad inflamatoria intestinal

La colitis o enfermedad inflamatoria intestinal (IBD, por sus siglas en inglés) o HPS colitis es similar al Crohn que es experimentada por el 30% de los representados por los resultados de la encuesta y fue seleccionada por el 26% de los encuestados como una de las tres condiciones más problemáticas. Muchas personas que viven con HPS padecen de este síntoma en la infancia y lo describieron como dolor abdominal, náuseas y diarrea con sangre. Los síntomas pueden ser extremos, requiriendo hospitalización.

> Hilda Cardona resumió los comentarios de las personas que asistieron al Evento en vivo en Puerto Rico.

*"Las dificultades diarias: la mayoría de ellos han reportado colitis. El mayor problema **es el sangrado y la diarrea** que tienen todo el tiempo. ... Varios de ellos han estado **hospitalizados durante mucho tiempo debido a la colitis**".* Hilda Cardona expresó lo difícil que es la vida para los padres cuyos hijos pequeños tienen HPS, ya que sus hijos no pueden participar de actividades de la vida diaria debido al sangrado relacionado con la colitis.

*"Sufrir con IBD puede ser muy debilitante y doloroso. Tengo **fístulas y fisuras anales** y hay días en que se hinchan tanto que de tan solo sentarme o estar de pie me causa mucha **incomodidad y dolor**".* Durante un reciente brote gastrointestinal, Candice experimentó, *"Tener fiebre alta tres veces al día, muy cansada**, luchando con un dolor de estómago severo y diarrea, así como sangrado de mi colon**".* – Candice, gemela idéntica diagnosticada con HPS tipo 4

*"Desde los cinco años, comencé a tener síntomas gastrointestinales con sangrado. Un día, de repente, comencé a **vomitar y a tener diarrea con sangre**, que fue tratada como un virus, pero no estaba mejorando y perdí peso. Finalmente, después de tres semanas, me diagnosticaron".* – Milagros (Puerto Rico), 56 años, diagnosticada con HPS tipo 1

*"Un peor día para mí sería no poder ir a la escuela o bailar porque **los calambres son muy malos.** Y solo necesito estar en la cama con una almohadilla caliente".* – Kylee, 15 años, diagnosticada con HPS tipo 1

Las náuseas y las recaídas gastrointestinales conducen a la pérdida de apetito que resulta en debilidad y pérdida de peso

*"A menudo no tengo ganas de comer durante estas recaídas gastrointestinales, por lo que mi peso disminuye. Esto hace que mi cuerpo esté **muy débil, lo que prolonga mi recuperación**".* – Candice, gemela idéntica diagnosticada con HPS tipo 4

La pérdida de sangre y las recaídas gastrointestinales causó debilidad y la pérdida de peso a la hija de Kristen. *"Se **debilitó tanto debido** al bajo nivel de hierro **[la pérdida de sangre]**, pero también por su **falta de interés en comer** porque sabía que, si comía, se sentiría enferma. Simplemente declinó tan rápido que **perdió casi 20 libras**. Fue bastante aterrador".* – Kristen, madre de dos hijas de 5 y 15 años, ambas diagnosticada con HPS tipo 1

*"Debido a [IBD], he **luchado con el aumento de peso** desde que tengo memoria, ... He sido admitida en el hospital porque tengo bajo peso".* El IBD de Samantha a veces se inflama y experimenta una pérdida severa de apetito. *"A veces se vuelve frustrante. ... Mis médicos no quieren que pierda peso porque no es algo bueno, pero a veces **está fuera de mi control**".* – Samantha (persona que llamó), 21 años, diagnosticada con HPS tipo 1

Algunos experimentan el horror diario de ver sangre en el inodoro

> *"A pesar de que sangraba a menudo y recibí muchas transfusiones de sangre, nunca me he acostumbrado a ver* ***sangre en el baño, es algo que siempre nos ha asustado****. Me hago la pregunta si se puede detener a tiempo antes de que algo malo vuelva a suceder".* – Ashley, 35 años, diagnosticada con HPS tipo 1

Muchos sufren síntomas secundarios de colitis, como lo es la inflamación de las articulaciones, la piel y la hidradenitis supurativa, una enfermedad inflamatoria crónica de la piel.

> La inflamación de la hija de Kristen, *"Fue muy inesperado. Sabíamos que la enfermedad intestinal era una posibilidad, pero estas partes fueron impactantes para nosotros. … Sus* ***piernas se hinchaban y le causaban mucho dolor****. Entonces, esa era parte de la razón por la que no quería levantarse y moverse. Era solo esta inflamación. Entonces****, no es solo en el intestino, afectó todo su cuerpo, e incluso perdió un montón de cabello*** *y todo por eso".* – Kristen, madre de dos hijas de 5 y 15 años, ambas diagnosticada con HPS tipo 1
>
> *"Desafortunadamente, tengo otras manifestaciones del IBD en mi vulva.* ***Es muy doloroso****, y* ***tengo llagas y lesiones*** *y fue muy difícil de diagnosticar*". Cassandra esperaba que la extirpación de su colon resolviera el problema. *"Volví a recaer unos años después de mi colectomía total".* – Cassandra, 24 años, diagnosticada con HPS tipo 1
>
> Antes de que Kelly se tratara la enfermedad de Crohn relacionada con HPS, *"Tenía* ***dolores muy fuertes en las articulaciones****, especialmente en las rodillas y en los tobillos".* – Kelly, 32 años, diagnosticada con HPS tipo 1

Albinismo

El albinismo es una manifestación de la enfermedad que se asocia con baja visión, fotofobia y sensibilidad de la piel a la luz solar. El albinismo es el problema de salud más frecuente relacionado con HPS y fue seleccionado por el 96% de los encuestados. El albinismo fue seleccionado por el 26% de los encuestados como sus tres más problemáticos, pero hubo pocos comentarios sobre el albinismo específicamente.

Sensibilidad visual a la luz o fotofobia

La sensibilidad visual a la luz es el segundo problema de salud más frecuente relacionado con HPS, padecido por el 94% de los encuestados y fue seleccionado por el 19% de los encuestados como uno de los tres problemas de salud más problemáticos relacionados con HPS.

> A pesar de tener ojos color oscuros y marrones, Casey dijo: "***Apenas puedo abrir los ojos.*** *Incluso con gafas de sol, generalmente están completamente cerrados cuando estoy afuera. ... Sé que no es nada comparado con la enfermedad pulmonar o la*

enfermedad de Crohn, pero [la sensibilidad a la luz] realmente afecta mi vida y ***tengo dolores de cabeza y fatiga muy fuertes*** *y me cuesta estar afuera. E incluso cuando salgo solo para pasear a mi perro,* ***la luz del sol básicamente me ciega por completo*** *donde no puedo ver nada de lo que estoy haciendo e incluso con gafas de sol, es realmente difícil para mí funcionar".* – Casey (persona que llamó), diagnosticada con HPS tipo 3

"**No puede salir** a caminar en el cochecito sin una cobertura completa del coche, además de un sombrero para el sol y gafas de sol, porque simplemente **no puede abrir los ojos** a la luz". – Christine, madre de una hija, de un año con HPS, comentario sometido en línea

Ansiedad y depresión

La ansiedad o depresión es padecida por el 41% de los representados por los resultados de la encuesta y fue seleccionada por el 12% de los encuestados como una de sus tres más problemáticas. La ansiedad puede ser una ocurrencia diaria a medida que las personas que viven con HPS navegan por una vida de incertidumbre. Algunos sufren de una vida de aislamiento y problemas de salud mental.

La discapacidad visual de Heather le causa ansiedad y afecta su habilidad para socializar. *"Tener esas ansiedades conducen a la* ***depresión relacionada con la discapacidad visual y el aislamiento".*** – Heather W**.**, 31 año, diagnosticada con HPS tipo 4

"Necesito un doble trasplante de pulmón. Cuando se trata de sobrellevarlo, no sé si lo hago o no. ***Esta es la única vida que conozco, y no puedo rendirme****. Soy realmente terco. Prefiero seguir adelante. En algún momento sé que necesitaré mucha terapia para aceptar todo este trauma, pero* ***hasta entonces sigo adelante"****.* – Lenis (Puerto Rico), comentario sometido en línea

"Durante años, sufrí de una ***enfermedad mental grave****. Debido a la cantidad de sangrado y hormonas que me dieron para detenerlo,* ***mis años de adolescencia fueron extremadamente negativos****. Extrañaba mucho la escuela y siempre estaba batallando con la opción de usar anticonceptivos hormonales, como un IUD que le daría a mi cuerpo un descanso del sangrado o estar más centrada y no tan deprimida todo el tiempo.* Como una joven adolescente, *esta fue una batalla seria para enfrentar a esa edad. ... Cuanto más sigo entrando en edad, más de estas cosas me causan* ***dolor emocional, físico y sufrimiento"*** – Christina, 21 año, diagnosticada con HPS tipo 3

Los desafíos de salud mental relacionados con HPS pueden ser extremos. En la reunión nos enteramos de que uno de los miembros de la comunidad de HPS que estaba programado para presentar en la reunión, había tratado de quitarse la vida varias semanas antes del evento, pero se estaba recuperando.

"*Aunque me amo por lo que soy y me despierto y trato de dar lo mejor de mí todos los días, sé con certeza que,* ***si no hubiera tenido esta condición, muchas cosas habrían sido mucho más fáciles para mí****, tanto mental como físicamente a lo largo de mis 21 años de vida".* – Christina, 21 año, diagnosticada con HPS tipo 3

Sensibilidad de la piel a la luz solar y cáncer de piel

La sensibilidad de la piel a la luz solar resultado de la hipopigmentación y es el tercer problema de salud más frecuente relacionado con HPS, padecido por el 94% de los encuestados. Esto fue seleccionado por el 16% de los encuestados como sus tres más problemáticos. La sensibilidad de la piel puede conducir al cáncer de piel, que es sufrido por el 24% de los representados por los resultados de la encuesta y fue seleccionado por el 8% de los encuestados como uno de sus tres más problemáticos.

Sistema inmunológico comprometido en personas con HPS tipo 2

Un sistema inmune comprometido es una característica distintiva del HPS tipo 2, lo que resulta en neutropenia significativa, infecciones y enfermedades. Muchos con trasplantes de pulmón también experimentan supresión inmune debido a los efectos secundarios de los medicamentos contra el rechazo, al igual que aquellos que reciben fármacos biológicos para la colitis. Durante la encuesta, el 17% de los representados por los resultados de la encuesta seleccionaron este problema de salud y el 5% de los encuestados lo seleccionaron como uno de sus tres más problemáticos.

Preocupaciones de salud adicionales relacionadas con HPS incluidas en las encuestas

Muchos individuos experimentan movimientos oculares involuntarios (nistagmo), problemas cardíacos, renales y estrabismo (ojos bizcos), como se indica en los resultados de la encuesta.

Movimientos oculares involuntarios son padecido por el 86% de los representados por los resultados de la encuesta y fue seleccionado por el 8% de los encuestados como uno de sus tres más problemáticos.

Estrabismo es padecido por el 20% de los representados por los resultados de la encuesta y fue seleccionado por el 1% de los encuestados como uno de sus tres más problemáticos.

Problemas del corazón son padecidos por el 10% de los representados por los resultados de la encuesta y fue seleccionado por el 3% de los encuestados como uno de sus tres más problemáticos.

Problemas renales son padecidos por el 10% de los representados por los resultados de la encuesta y fue seleccionado por el 3% de los encuestados como uno de sus tres más problemáticos.

"Mis riñones tienen que ser monitoreados debido a los comienzos de la ***enfermedad renal crónica****. Cuando era joven, entré en* ***insuficiencia renal total****, que se resolvió, pero siempre tengo sangre y proteínas en la orina. A los 15 años, HPS incluso complicó los*

*cálculos renales. Debido a los problemas de sangrado, la litotricia no se pudo hacer y me sacaron **las piedras** con un láser a través de la uretra porque estaba sangrando mucho".* – Ashley, 35 años, diagnosticada con HPS tipo 1

Otros problemas de salud relacionados con HPS no representados en las encuestas

Un total del 14% de los representados por los resultados de la encuesta indicaron otros problemas de salud relacionados con HPS que no figuran como una de las opciones de respuesta de la encuesta y el 1% de los encuestados indicaron que estos son uno de sus tres más problemáticos. Estos incluyen lesiones traumáticas, hospitalizaciones, fatiga, otros problemas digestivos y asma, y se describen a continuación. Los participantes de la reunión también padecen de cataratas, tuvieron múltiples hospitalizaciones por recaídas gastrointestinales, infecciones y asma. Muchos otros problemas de salud relacionados con HPS, como osteoporosis, insuficiencia suprarrenal y mareos, ocurren como efecto secundario de los medicamentos utilizados para tratar los síntomas de HPS.

Lesiones traumáticas debido a sangrado incontrolado.

*"**Las lesiones cerebrales traumáticas** no suelen ocurrir con HPS, pero es un resultado directo de la falta de información de HPS y porque la enfermedad es muy rara. ... Tengo problemas para **administrar el tiempo** y tengo **problemas con la memoria y el funcionamiento ejecutivo**".* – Ashley, 35 años, diagnosticada con HPS tipo 1

*"Soy legalmente ciega. Cuando tenía 14 años, accidentalmente caí de frente al suelo y tuve un **sangrado severo por la nariz y la boca**. Terminé tan débil que **perdí el conocimiento varias veces**".* – Leslie (Puerto Rico), diagnosticada con HPS tipo 1

Hospitalizaciones. Las personas que viven con HPS con frecuencia son hospitalizadas por períodos prolongados.

*"He estado conectada a un **ventilador en ICU tres veces en los últimos 12 meses**".* – Heather K., 49 años, diagnosticada con HPS tipo 1, recipiente de un trasplante de un solo pulmón

Fatiga. Muchas cosas diferentes contribuyen a la fatiga relacionada con HPS.

*"Un mal día es cuando tengo episodios de GI, tos, fatiga, cansancio, dolor, **no me dejan hacer mis actividades diarias**".* – Milagros (Puerto Rico), 56 años, diagnosticada con HPS tipo 1

*"En mis peores días, es un desafío porque es **extremadamente difícil tener energía cuando estás anémica** por el sangrado abundante de la menstruación".* – Amber, comentario sometido en línea

Otros problemas digestivos. Esto incluye dificultad para comer, asfixia y reflujos.

*"Mi **reflujo** ha sido severo y ha **afectado mis cuerdas vocales** hasta el punto de provocarme laringitis. Es una batalla continua y la hace desafiante, especialmente porque soy vocalista".* – Crystal, gemela idéntica diagnosticada con HPS tipo 4

Asma

*"**Mi respiración se ve afectada**. Tengo asma. Cuando era pequeño también estaba mucho en el hospital debido al asma".* – Abdiel (Puerto Rico), 30 años, diagnosticado con HPS tipo 1

*"Vivir con asma puede ser difícil algunos días. Padezco de **sibilancias y falta de aliento** que van y vienen acompañadas de una **tos seca**. Puede hacer que sea difícil realizar actividades como hablar, cantar y hacer ejercicio. Ciertos productos químicos y aromas como agentes de limpieza, colonias y perfumes desencadenan esa **sensación de opresión en mi pecho**".* – Crystal, gemela idéntica diagnosticada con HPS tipo 4

*"Hay días en que mi **pecho se siente tan apretado** que no puedo respirar por completo. Limita mi capacidad para hacer ejercicio físico o practicar mi música porque tengo que **parar y respirar periódicamente** o parar y tomar descansos periódicamente. También siento a veces como si estuviera **falta de aire** y no **puedo completar las oraciones** mientras hablo con familiares y amigos".* – Candice, gemela idéntica diagnosticada con HPS tipo 4

Conducir un auto fue seleccionado como la principal actividad específica de la vida diaria que las personas que viven con HPS no pueden hacer.

*"Actividades específicas que a diario se ven afectadas por HPS son: **no poder conducir, leer letra pequeña, disfrutar de un día normal en la playa o de campamento** y la necesidad de preparación de **medicamentos**, **administración de plaquetas**, para ciertos **procedimientos médicos o cirugías**. Incluso procedimientos dentales".* – Oscar A, comentario sometido en línea

Los encuestados utilizaron las encuestas en línea para seleccionar sus tres actividades principales de la vida diaria que son más importantes para ellos o para sus seres queridos y que tienen muchos problemas debido al HPS. Los resultados de la encuesta se presentan en el **Apéndice 5, Q4** y se ilustran con los comentarios de los pacientes a continuación.

Conducir un auto

Conducir fue la principal actividad específica de la vida diaria afectada por HPS, seleccionada por el 78% de las personas representadas por los resultados de la encuesta. La incapacidad para conducir afecta gravemente su independencia, asistir a citas médicas y manejar sus medicamentos. También afecta su capacidad para trabajar y socializar. Muchos han luchado para conservar sus licencias de conducir y tienen condiciones muy limitadas bajo las cuales pueden conducir.

La inhabilidad para conducir afecta la independencia.

> *"Manejar un auto afecta la mayoría de mis actividades diarias de manera significativa debido a la* ***incapacidad de ir y venir de las citas médicas*** *o* ***sentir que soy una carga*** *para la persona que me proporcionará transporte a esas actividades".* – Heather W**.**, 31 años, diagnosticada con HPS

> *"****No poder conducir*** *en Puerto Rico te hace* ***dependiente de otras personas*** *debido a la limitación del transporte público en la Isla. Muchas personas con HPS se mudan a los Estados Unidos solo para obtener cierto nivel de independencia".* – Leslie (Puerto Rico), comentario sometido en línea

La incapacidad para conducir impide que las personas que viven con HPS asistan a citas médicas y manejen sus medicamentos

> *"Lo primero que* ***desearía poder hacer es conducir****. Para mí, esto es una cuestión de independencia, y significaría que podría* ***hacer diligencias sencillas y llegar a las citas médicas*** *yo mismo".* – Esdi, comentario sometido en línea

La fibrosis pulmonar y el sangrado interfieren con las actividades recreativas o el ejercicio

Participar en deportes, actividades recreativas o ejercicio fue la segunda actividad de la vida diaria más frecuentemente seleccionada y que no pueden hacer o con la que luchan debido a HPS. Esto fue seleccionado por el 39% de los individuos representados por los resultados de la encuesta y generó muchos comentarios como la fibrosis pulmonar, el asma, el riesgo de sangrado y el dolor e hinchazón de las articulaciones, el deterioro de la visión y la sensibilidad al sol, todos afectan el movimiento y el ejercicio. Muchos han tenido que modificar sus actividades a medida que avanzaban los síntomas.

> *"La fibrosis* ***no me permite hacer ejercicio, limita mi respiración*** *en la medida en que están sucediendo muchas cosas".* Cuando Wilson fue diagnosticado por primera vez, los síntomas eran mínimos. *"A medida que ha pasado el tiempo,* ***ha empeorado*** *y ahora tengo* ***menos resistencia*** *cuando hago ejercicio, cuando camino, cuando hago mis tareas en el trabajo".* – Wilson (Puerto Rico), diagnosticado con HPS tipo 1

> *"Siempre he sido una persona activa, me encanta nadar, bailar y estar activo. Debido a HPS,* ***nunca pude practicar deportes con mis amigos*** *en la escuela, actualmente* ***no puedo moverme sin la asistencia de oxígeno*** *y ya no puedo salir de casa".* – Lenis (Puerto Rico), comentario sometido en línea

> *Debido a su asma, "A menudo tenía que* ***dejar mi clase de baile para usar mi inhalador****.* ***Las sibilancias (ronquido), la opresión en el pecho y la sensación de falta de aliento*** *eran una lucha constante. Cualquier participación en deportes y baile parecía resultar en sibilancias".* – Crystal, gemela idéntica diagnosticada con HPS tipo 4

Las actividades que hace Kelly son limitadas debido al dolor articular relacionado con la enfermedad de Crohn. *"Soy muy activa. Me gusta correr y practicar el senderismo... pero he notado en los últimos años, especialmente que mis* ***rodillas y tobillos no se están recuperando*** *como solían hacerlo".* – Kelly, 32 años, diagnosticada con HPS tipo 1

"Ella ha expresado su interés en aprender karate, pero ***no puede hacer deportes de contacto*** *debido a su trastorno plaquetario. Ella quiere aprender a patinar sobre hielo y montar a caballo, pero* ***el riesgo de caerse y lesionarse*** *nos preocupa mucho. Ella es increíblemente independiente y espera conducir algún día, pero no sabemos si eso puede ser una realidad para ella".* – Jessica and Alex, padres de una niña de nueve años con HPS tipo 1, comentario sometido en línea

Pasar tiempo al aire libre

Pasar tiempo al aire libre fue seleccionado por el 36% de los individuos representados por los resultados de la encuesta, como una actividad específica de la vida diaria que es importante, pero que no pueden hacer o tienen dificultad al hacerlo debido a HPS. La sensibilidad al sol y la fotofobia limitan severamente las actividades al aire libre, al igual que los factores ambientales como las esporas de hongos y el polvo.

"La ***sensibilidad a la luz*** *solar y la* ***enfermedad pulmonar*** *nos impide realizar actividades al aire libre. Los factores ambientales como los* ***altos niveles de esporas de hongos y el polvo*** *proveniente del desierto del Sahara también impiden que las personas con fibrosis pulmonar disfruten del aire libre".* – Leslie (Puerto Rico), comentario sometido en línea

Asistir a la escuela o tener un trabajo

Asistir a la escuela o tener un trabajo fue seleccionado por el 33% de los individuos representados por los resultados de la encuesta, como una actividad específica de la vida diaria que es importante, pero que no pueden hacer o tienen dificultad debido a HPS. Las personas que viven con HPS requieren acomodaciones especiales debido a la baja visión y otros problemas relacionados con la vista, y algunos incluso son clasificados erróneamente como persona que tiene problemas de aprendizaje. Varios padecen de sangrado severo o colitis que les impidió asistir a la escuela o al trabajo.

El transporte al trabajo y la escuela es un problema importante.

"Me ofrecieron un puesto en el trabajo que realmente quería, pero ***no lo pude aceptar*** *porque* ***no podía guiar*** *a los diversos distritos escolares".* – Patrice, 56 años, diagnosticada con HPS tipo 3

La discapacidad visual a menudo interfiere con la educación y el empleo.

Angela habló por sí misma y por su hermana. *"Nuestra vida escolar o académica, para ser más general, se ha visto afectada porque nosotros tenemos HPS. Nos impacta en la forma en que, dado que* ***tenemos baja visión****, no vemos muy lejos. Entonces, si hay*

*algún material de la clase que se está presentando**, no podemos verlo muy bien”**.* – Angela (Puerto Rico), 21 años, diagnosticada con HPS tipo 1

*"Crecer con una **discapacidad visual** fue un desafío, ya que me restringió en mis objetivos sociales, físicos y educativos. **Redujo mis destrezas de aprendizaje y comprensión de lectura**, ya que mis ojos tuvieron que trabajar más duro, concentrarse y se cansaban rápidamente”.* – Candice, gemela idéntica diagnosticada con HPS tipo 4

El sangrado abundante puede ser un problema.

*"Tuve que **perder muchos días de escuela, trabajo y obligaciones sociales** porque yo **estaba sangrando** demasiado o con demasiado **dolor** para salir”.* – Patrice, 56 años, diagnosticada con HPS tipo 3

La colitis también es un problema.

La colitis y la fibrosis pulmonar afectan el empleo de Wilson. *"Ambos me afectan en mi vida diaria, en mi rutina normal, pero también en mi trabajo, porque con colitis, literalmente **debo de tener un baño a mi lado**".* – Wilson (Puerto Rico), diagnosticado con HPS tipo 1

*"Mis síntomas de HPS comenzaron cuando tenía nueve años, tenía síntomas gastrointestinales acompañados de **dolor de estómago y diarrea**, y fiebres altas de 105. Estuve en la oficina de la enfermera muchas veces debido a tener **accidentes antes de ir al baño** en la escuela".* – Candice, gemela idéntica diagnosticada con HPS tipo 4

Lectura

La lectura también fue seleccionada por el 33% de los individuos representados por los resultados de la encuesta, como una actividad específica de la vida diaria que es importante, pero que no pueden hacer o tienen dificultades debido al HPS.

*"Todavía lucho con **forzar mis ojos** para leer letras pequeñas e incluso para leer en monitores que engrandecen las palabras. **Me toma más tiempo leer libros y corregir mis ensayos.** A menudo me quedo despierta hasta la 1:00 AM tratando de terminar las asignaciones y las tareas y he **contemplado darme de baja de mis clases**".* – Christina, 21 años, diagnosticada con HPS tipo 3.

*"Mi baja visión es un obstáculo para **leerles a mis hijos**. Me encanta leer y quiero transmitir esto a mis hijos, sin embargo, es **muy frustrante tener que usar mi lupa** para hacerlo. La lupa hace difícil la lectura, **bloquea las palabras o imágenes** en los libros y distrae a mis hijos, todo lo que ellos quieren hacer es sostener la lupa para ayudarme”.* – Denisse, comentario sometido en línea

Participar en compromisos y eventos sociales

La participación en compromisos y eventos sociales fueron seleccionados por el 29% de los individuos representados por los resultados de la encuesta, como una actividad específica de la vida diaria que es importante, pero que no pueden hacer o tienen problemas debido a HPS. Heather W., que vive con HPS tipo 4, describió todas las formas en que HPS le causa ansiedad en situaciones sociales mientras trata de navegar en un lugar en el que no está familiarizada e interpretar señales sociales sutiles con su baja visión y determinar si puede comer la comida que ha sido preparada. Durante la reunión, muchos describieron lo solos y aislados que a menudo se sentían.

Las señales sociales vitales se pierden debido a la discapacidad visual.

> *"En **situaciones sociales**, nunca me he dado cuenta de **lo importantes que son cosas tales como el contacto visual y ciertos gestos**. Siempre he tenido dificultades con esto. No puedo ver si alguien me está mirando o hablando conmigo a menos que se diga mi nombre. Muchas veces, he puesto mi granito de arena en una conversación a la que no fui invitada directamente. Y he tenido que responder preguntas sobre por qué **no he mirado a alguien a los ojos o no les he respondido** cuando me saludaron".* – Christina, 21 años, diagnosticada con HPS tipo 3

El aislamiento social a menudo está relacionado con la incapacidad para conducir.

> *"No pasa un día sin que me enfrente a los desafíos de HPS, no solo médicos sino socialmente. **Es difícil para mí hacer y mantener amistades** porque no puedo conducir para ver a la gente".* – Patrice, 56 años, diagnosticada con HPS tipo 3

> *"La **falta de poder manejar** afecta lo cerca que puedo viajar al trabajo y dónde puedo ir socialmente con amigos y familiares. Y también para **encuentros románticos** y otras circunstancias. Provoca una **preocupación de seguridad** cuando tienes que depender de otras personas para el transporte o te **encuentras con gente** por primera vez en un sitio público".* – Heather W**.**, 31 años, diagnosticada con HPS tipo 4

Viajes y vacaciones

Los viajes y las vacaciones fueron seleccionados por el 14% de las personas representadas por los resultados de la encuesta, como una actividad específica de la vida diaria que es importante, pero que no pueden hacer o tienen problemas debido al HPS.

> La fibrosis pulmonar llevó a Jill a considerar sus planes de vacaciones. *"Mi esposo se retiró, nos íbamos de vacaciones y te detienes y piensas: '¿Debería hacer eso? **¿Deberíamos ahorrar dinero?** Así que todas esas cosas entran en juego ahora que lo pienso".* – Jill, diagnosticada con HPS tipo 5

Cuidado personal o diligencias

El cuidado personal o las tareas domésticas también fueron seleccionadas por el 14% de los individuos representados por los resultados de la encuesta, como una actividad específica de la vida diaria que es importante, pero que no pueden hacer o tienen problemas debido a HPS. Se discutieron tanto la falta de visión como el sangrado.

> *"**La visión limita mi capacidad para salir y hacer diligencias habituales.** ... Es molestoso tener **un pequeño corte** y tener que detener lo que estoy haciendo para esperar a que **deje de sangrar**, o tener constantes interrupciones posteriores para volver a poner un vendaje nuevo sobre el corte porque **sangra a través del vendaje**. (A veces no hago o no tengo tiempo para hacer el proceso de cambio de vendaje que envuelve múltiples pasos que se supone que debo hacer; es decir, cuando me corto el dedo mientras estoy cocinando)"* – Denise, comentario sometido en línea

Otras actividades de la vida diaria afectadas por HPS: planificación familiar, tiempo familiar y dormir

Solo el 6% de las personas representadas por los resultados de la encuesta seleccionaron "Otras actividades" como una opción de respuesta a la encuesta. Muchos compartieron comentarios sobre cómo HPS afecta la planificación familiar. La poca visión y otros problemas de salud relacionados con HPS afectan la forma en que pasan tiempo con su familia y el sueño se ve afectado por la tos.

HPS afecta la planificación familiar

> *"Antes de que me diagnosticaran, estábamos pensando en **tener hijos**, pero no estábamos seguros porque si no podían evitar que mi diente sangrara, **¿cómo podría llevar a un niño a término?** ¿Y cómo **controlarían mi sangrado**?"* – Patrice, 56 años, diagnosticada con HPS tipo 3

> *"HPS ha impactado los planes míos y de mi esposo de tener nuestra **familia en el futuro**. Hemos recurrido al IVF como opción de **detección genética** para que nuestro próximo hijo no tenga que enfrentar los mismos problemas de salud o incluso peor que nuestro hijo con HPS tipo 1".* – Bethany, comentario sometido en línea

> *"Como la mayoría de nosotros en nuestros treinta años estamos buscando casarnos y tener hijos, definitivamente comparto algunas de esas **preocupaciones sobre el parto, el trabajo de parto y el nacimiento**. Pero incluso más allá de eso, si elijo no tener **hijos biológicos**, ¿Cuáles serían las preocupaciones si elijo **adoptar niños** y mi discapacidad visual afectará las agencias de adopción?* Que *opciones para permitirme esa libertad, ¿verdad? ¿Qué aspecto tiene? Y si puedo tener mis propios hijos biológicos y si superamos el sangrado del trabajo de parto y el nacimiento, ¿tendré signos de fibrosis en ese momento o no? ¿Cómo cambia eso mi plazo de tiempo y qué tan rápido necesito comenzar a planear el futuro y tener esa discusión? **El embarazo disminuirá su función***

pulmonar *normalmente sin siquiera tener un diagnóstico de fibrosis".* – Heather W**.**, 31 años, diagnosticada con HPS tipo 4

HPS afecta el tiempo que se pasa con los miembros de la familia.

"Tengo dificultades con mis ***pulmones, sangrado y dolor en las articulaciones****. Esto hace que sea* ***difícil hacer actividades que yo disfruto con mi familia****".* – Vanesa, comentario sometido en línea

"Tengo dificultades con cosas simples como dejar que mi hija se valla a correr sola y juegue en el patio o en un parque de recreo en un hermoso día soleado, solo ***porque yo no puedo ver y temo perderme algo****".* – Christina, 21 años, diagnosticada con HPS tipo 3

HPS afecta el sueño.

"La ***tos de la fibrosis ha afectado a los dos la calidad de nuestro sueño".*** – Jose (Puerto Rico), cuidador, comentario sometido en línea

Sesión 2: Enfoques actuales y futuros para el tratamiento del HPS

Mensajes importantes de la sesión 2

El tratamiento para un síntoma de HPS puede causar otros efectos. Las transfusiones de plaquetas para tratar la hemorragia pueden poner en peligro futuros trasplantes de pulmón. Los medicamentos para trasplantes de pulmón pueden aumentar el riesgo de cáncer. La mayoría de estos medicamentos tienen efectos secundarios.

> *"Iba otra vez a someterme a una **cirugía de estrabismo** para **enderezar uno de los ojos**, pero ahora tenemos una **preocupación con las plaquetas** porque no quieres demasiados anticuerpos. Y así, hay que tomar esto en consideración ahora con un nuevo diagnóstico".* – Jill, diagnosticada con HPS tipo 5

> *"A pesar de que **he tenido un trasplante de pulmón**, ahora tengo que **preocuparme por el rechazo crónico** y **morir** de eso. También tengo sangrado severo que complica cualquiera cirugía. Terminé teniendo **complicaciones después del trasplante**, y tuve que estar en el hospital 121 días, lo que me ha causado una recuperación difícil. Todos los medicamentos que tomo ahora causan **cáncer de piel**, así que tengo que preocuparme por eso".* – Karen, comentario sometido en línea

> *"Me dijeron que tenía **insuficiencia suprarrenal**. Se descubrió que **fue causado por los inhaladores** que tomé para mis pulmones durante muchos años".* – Ashley, 35 años, diagnosticada con HPS tipo 1

Muchos que viven con HPS no tienen acceso ni siquiera a los medicamentos y tratamientos más básicos. Las personas que viven con HPS en Puerto Rico están particularmente desfavorecidas, sin oportunidad de trasplantes que le salven las vidas.

> Hilda Cardona reportó desde el Evento en vivo desde Puerto Rico. *"Nos gustaría tener **más acceso a tratamientos para el sangrado** y **mejores equipos para mejorar la visión**, un **mejor control y tratamiento para la colitis**, y les encantaría más ayuda y acceso a los **tratamientos pulmonares para la fibrosis pulmonar**".*

> *"**No tener tratamientos y servicios** accesibles para cuidar mi HPS es frustrante. Las cosas han **empeorado después del huracán María**".* – Joe (Puerto Rico), comentario sometido en línea

> *"En los NIH me aconsejaron que debía mudarme a los Estados Unidos cerca de un centro de **trasplantes**, ya que **es el único tratamiento que podría prolongar mi vida**".* Leslie explicó que necesita que le extirparan un nódulo en la tiroides, *"Pero ningún cirujano en Puerto Rico haría esta cirugía debido al **riesgo de sangrado** y los problemas que podrían enfrentar al **retirar el tubo de respiración**. Así que tuve que viajar **a los Estados Unidos** para someterme a esta cirugía".* – Leslie (Puerto Rico), diagnosticada con HPS tipo 1

"Falta de tratamientos para la fibrosis pulmonar, falta de buen control del sangrado, falta de prevención del cáncer de piel" – Y (Puerto Rico), comentario sometido en línea

No hay medicamentos aprobados por la FDA para el HPS

En cambio, las personas que viven con HPS son referidas a muchos especialistas para tratar los diferentes síntomas que están experimentando. Toman medicamentos desarrollados y aprobados para otras condiciones, como medicamentos para el sangrado, transfusiones de plaquetas, productos sanguíneos, hormonas, anticonceptivos y medicamentos adicionales para los problemas pulmonares o respiratorios, así como medicamentos para controlar la depresión y la ansiedad. Algunos dependen de intervenciones quirúrgicas como lo es la ostomía, histerectomías y trasplantes de pulmón.

Los encuestados utilizaron la encuesta en línea para seleccionar todos los medicamentos o tratamientos médicos que ellos o sus seres queridos han usado, actual o anteriormente, para tratar los síntomas asociados con HPS. Cada uno de los encuestados seleccionó un promedio de 3.5 respuestas. Los resultados de la encuesta se presentan en el **Apéndice 6, Q1** y se ilustran con los comentarios de los pacientes a continuación.

Medicinas para el sangrado

Los medicamentos para el sangrado fueron seleccionados por el 67% de las personas representadas en los resultados de la encuesta como un medicamento o tratamiento médico que habían utilizado para tratar los síntomas del HPS. Los medicamentos para el sangrado activo incluyen DDAVP / acetato de desmopresina y Stimate. El ácido tranexámico (Lysteda) y Amicar (ácido aminocaproico) son agentes antifibrinolíticos administrados profilácticamente. Muchos requieren múltiples enfoques para detener el sangrado.

> Christina experimentó sangrado menstrual profuso, *"Finalmente me admitieron en el hospital y me dieron una **transfusión de plaquetas** junto con un **medicamento llamado Amicar** y **pastillas anticonceptivas**. Este tratamiento **ayudó a disminuir el sangrado**, pero mi cuerpo no tuvo un verdadero descanso del sangrado excesivo que tuve durante más de un año. Cuando era niña, también me dieron un **medicamento en aerosol nasal** llamado Stimate, pero parecía **no tener absolutamente ningún efecto** con mi sangrado. También he sido hospitalizada para que me dieran **infusiones de hierro** porque mi cuerpo no responde bien al hierro en pastillas."* – Christina, 21 años, diagnosticada con HPS tipo 3
>
> *"Fui a ver a un hematólogo para que me evaluaran y me recetaran medicamentos. Los medicamentos son **hierro, vitamina c, Lysteda…** Durante mi infancia, cada vez que necesitaba un procedimiento dental, iba a mi médico, (pediatra) para que me recetaran **Amicar, para prevenir cualquier episodio de sangrado**."* – Chrisyeily (Puerto Rico), diagnosticada con HPS tipo 1, comentario sometido en línea

Desventajas: Algunos medicamentos efectivos fueron retirados recientemente del mercado, es problemático determinar la cantidad correcta de medicamento para cada episodio de sangrado, efectos secundarios y algunos simplemente no funcionan.

> *"Uno de los medicamentos **que funcionó muy bien para mí**, para mis problemas de sangrado fue **Stimate, que es una forma de DDAVP inhalado o nasal**, pero desafortunadamente fue retirado del mercado. Tuve que cambiar a **ácido tranexámico**, **que no funciona tan bien para mí**, desafortunadamente. **todavía me estoy adaptando** a ese cambio".* – Yeida, 44 años, diagnosticada con HPS tipo 1

> *La **cantidad de medicamento [ácido tranexámico] que debo tomar es diferente**. Los episodios más pesados necesitan varios días más de medicación, mientras que los episodios más pequeños pueden usar [menos] ... Son dos pastillas, tres veces al día hasta varios días, **dependiendo del episodio**. Entonces, ¿Por cuántos días la vas a tomar? **Nunca se sabe realmente**. Todavía esto es una fase de aprendizaje para mí".* – Yeida, 44 años, diagnosticada con HPS tipo 1

> *"Actualmente uso **Amicar antes de ir al dentista** para una limpieza de rutina. **No respondo a la desmopresina o DDAVP**".* – Leslie (Puerto Rico), diagnosticada con HPS tipo 1**.**

Transfusiones de plaquetas y derivados de la sangre

Las transfusiones de plaquetas fueron seleccionadas por el 48% de los individuos representados en los resultados de la encuesta como un medicamento o tratamiento médico que habían utilizado para tratar los síntomas del HPS. Las transfusiones de plaquetas se pueden administrar a pacientes con sangrado excesivo o para prevenir el sangrado. Idealmente, a los pacientes se les debe administrar sangre que venga de un solo donante que haya sido compatible con los HLA a través de un banco de sangre, así como también irradiada y leuco-reducida, para prevenir la inmunización. Desafortunadamente, esto no siempre es posible.

> *"He recibido más de **140 unidades de productos sanguíneos**. Recuerdo haber ido al hospital durante una estación del año y salir en otra completamente diferente".* – Ashley, 35 años, diagnosticada con HPS tipo 1

> Como resultado de la menstruación prolongada*, "Llegó el momento **en que me desmayé en los brazos de mi madre**. Al llegar al hospital de emergencia, tuve que estar hospitalizada en San Lucas de Mayagüez porque mi **hemoglobina era (6)**. Recibí **transfusiones de sangre**".* – Chrisyeily (Puerto Rico), diagnosticada con HPS tipo 1, comentario sometido en línea

Desventajas: Los pacientes con HPS tipos 1, 2 o 4 deben usar la transfusión de plaquetas con moderación, ya que las transfusiones múltiples pueden inducir anticuerpos que los excluirán de

recibir un trasplante de pulmón más adelante. Otro inconveniente mencionado fue la anafilaxia.

> *"En este momento**, una transfusión de plaquetas es la única alternativa** que tengo para cualquier procedimiento invasivo. La primera vez que recibí una transfusión de plaquetas fue para una extracción molar cuando tenía 20 años. Durante la transfusión de la primera unidad, tuve una **reacción anafiláctica**. Desde entonces, antes de cualquier transfusión, debo ser **pre medicada con Benadril y SoluMedrol"**.* – Leslie (Puerto Rico), diagnosticada con HPS tipo 1

Medicamentos para problemas pulmonares o respiratorios

Los medicamentos para problemas pulmonares o respiratorios fueron seleccionados por el 43% de las personas representadas en los resultados de la encuesta como un tratamiento médico que habían utilizado para tratar los síntomas del HPS. Los inhaladores se usan para el asma, la pirfenidona es un medicamento anti-fibrótico utilizado para el tratamiento de la fibrosis pulmonar idiopática y nintedanib ha sido aprobado para otras formas de fibrosis. A algunos pacientes también les recetaron esteroides para la inflamación.

> *"Tenía unos 19 años cuando comencé a usar **inhaladores** y, afortunadamente, el usar el inhalador, un poco de **Albuterol y el inhalador Symbicort**, me ayudó a poder ir a las practicas del coro en medio del invierno de Chicago".* – Mariel, 26 años, diagnosticada con HPS tipo 1

> *"Tomo prednisona cinco miligramos para evitar un poco el exceso de **inflamación**. Sé que **no es un tratamiento aprobado** para ayudar con la fibrosis, pero en cierto modo ayuda a mantenerme estable, ya que **evita la inflamación excesiva**. Sé que este medicamento causa algunos **efectos secundarios**, pero como es una dosis tan baja, solo cinco miligramos, no ha causado ninguna consecuencia a mi salud".* – Jose (Puerto Rico), 48 años, diagnosticado con HPS tipo 1

> *"Como adulta, desarrollé **fibrosis pulmonar**, que inicialmente fue tratada con prednisona. Más tarde me enteré de un **ensayo clínico** realizado por los NIH para estudiar la eficacia de la pirfenidona. Así que decidí dejar la prednisona y participar en este estudio que podría cambiar la vida de muchas personas. … sentí **mareos, náuseas y pérdida de apetito**, pero **no progresión** de la fibrosis a tan solo 30 meses del estudio. Estaba usando el medicamento activo, pero el estudio se **detuvo prematuramente** porque, en general, los datos no mostraron que el medicamento fuera beneficioso. … La **fibrosis ha progresado lentamente** a lo largo de los años. En 2017, mi neumólogo me recetó **pirfenidona**. Los efectos secundarios son los mismos que experimenté durante el estudio clínico".* – Leslie (Puerto Rico), diagnosticada con HPS tipo 1

Desventajas. Los esteroides y la pirfenidona tienen muchos efectos secundarios. Además, algunos pacientes más jóvenes son reacios a comenzar la pirfenidona ya que no hay estudios sobre si interfiere con el embarazo o la lactancia.

> *"Obtuve opiniones de dos neumólogos diferentes y opiniones del personal de los Institutos Nacionales de Salud porque la pregunta en mi mente es"* ***¿Vale la pena comenzar la pirfenidona si quisiera tener hijos en los próximos cinco años?****" ... Estaba realmente en mi mente cuando pensaba en ese tratamiento".* – Mariel, 26 años, diagnosticada con HPS tipo 1

Hormonas y anticonceptivos

Las hormonas y los anticonceptivos fueron seleccionados por el 41% de las personas representadas en los resultados de la encuesta como un medicamento o tratamiento médico que habían utilizado para tratar los síntomas del HPS. Estos medicamentos generalmente se administran a mujeres con sangrado menstrual excesivo.

> *"Para controlar* ***el sangrado menstrual****, usé* ***pastillas anticonceptivas*** *durante la mayor parte de mi vida. En general, funcionaron bien, pero tuve que vivir con* ***sus efectos secundarios****".* – Leslie (Puerto Rico), diagnosticada con HPS tipo 1

> *"El ginecólogo que me evaluó, me recetó anticonceptivos como: Aviane, luego por* ***dolor consecutivo y falta de regularidad****, me cambiaron a* ***Sprintec****. Ahora voy regularmente al ginecólogo. Siempre voy a mis citas".* – Chrisyeily (Puerto Rico), diagnosticada con HPS tipo 1, comentario sometido en línea

Desventajas. Efectos secundarios múltiples incluyendo trastornos del estado de animo

> *"Mi* ***sangrado*** *no solo ha causado* ***contratiempos físicos, sino también mentales****. Me dieron una* ***enorme cantidad de hormonas*** *y mi cuerpo no las tomó bien. Tuve todos los efectos secundarios que se consideraron raros. Siempre estaba* ***irritable, cansada y deprimida.*** *Mi cuerpo estaba en guerra consigo mismo, tanto física como mentalmente".* – Christina, 21 años, diagnosticada con HPS tipo 3

Medicamentos para la enfermedad inflamatoria intestinal

Los medicamentos para la enfermedad inflamatoria intestinal fueron seleccionados por el 31% de las personas representadas en los resultados de la encuesta como un medicamento que habían usado para tratar los síntomas del HPS. La colitis de HPS es similar a la enfermedad de Crohn y se maneja de manera similar a la enfermedad de Crohn y el tratamiento incluye fármacos biológicos como Remicade (infliximab), Humira (adalimumab), Entyvio (vedolizumab), Stelara (ustekinumab), antiácidos para el reflujo ácido, medicamentos antiinflamatorios como los corticosteroides. Para algunos, los fármacos biológicos alivian los síntomas de la enfermedad similar al Crohn, así como la inflamación relacionada.

> Remicade está ayudando a reducir los síntomas de colitis de Kylee, permitiéndole recuperar su resistencia, fuerza y los músculos. Sin embargo, *"Al menos una vez a la*

*semana llego tarde a la escuela o algo así porque por la mañana simplemente **no me siento tan bien y me duele el estómago**".* – Kylee, 15 años, diagnosticada con HPS tipo 1

*"**El dolor articular y la inflamación** eran **debilitantes** hasta que me diagnosticaron una **enfermedad intestinal** y comencé el **tratamiento**. Sin embargo, todavía hay brotes de dolor en las articulaciones".* – Mónica, comentario sometido en línea

*"Desde que tuve **colitis, no me funcionaron casi todos los fármacos biológicos** que he probado, desde Remicade hasta Entyvio y Humira, lo que me causó una reacción. ... Y luego, me pusieron en STELARA y no hace el trabajo por completo. Es el mejor por ahora y **tengo miedo de cambiar** porque no quiero dejar de usar lo que ha funcionado un poco mejor que cualquier otra cosa".* – Cassandra, 24 años, diagnosticada con HPS tipo 1

Desventajas: Los fármacos biológicos no funcionan para todas las personas con HPS e incluso cuando lo hacen, los productos biológicos no resuelven completamente los síntomas. Los pacientes tienen miedo de cambiar de medicamento porque temen perder eficacia.

Otros medicamentos o procedimientos no representados en los resultados de la encuesta

Otros medicamentos fueron seleccionados por el 26% de los individuos representados en los resultados de la encuesta como un medicamento o tratamiento médico que habían utilizado para tratar los síntomas de HPS, incluyendo oxígeno suplementario, medicamentos antirrechazo, fotoforesis, suplementos de hierro, cirugías para el cáncer de piel, cataratas y nistagmo.

Oxígeno suplemental. Los pacientes que tienen niveles bajos de oxígeno debido a la fibrosis pulmonar requieren oxígeno suplementario. Cuando la enfermedad progresa, a veces necesitan un ventilador o incluso oxigenación por membrana extracorpórea (ECMO por sus siglas en inglés) para la fibrosis pulmonar en etapa terminal. Una desventaja es que el oxígeno necesita ser monitoreado y ajustado continuamente, lo que puede ser un desafío para las personas que viven con discapacidad visual.

*"He estado **con oxígeno** desde que tenía 35 años. **Empeorando progresivamente**, usándolo con más frecuencia. ... Estar en oxigeno **me mantiene al día con la vida diaria** ".* Yeida ajusta continuamente sus niveles de oxígeno en función de muchos factores, como lo es sus niveles de actividad física y el clima. Cuando sus niveles de saturación de oxígeno son buenos, *"Tiendo a ser muy buena **sintiéndolo en mis pulmones**, lo siento. Pero también lo reviso con un **monitor de oxígeno de pulso** para asegurarme de que me mantengo por encima del 92%, que es donde quieres estar".* – Yeida, 44 años, diagnosticada con HPS tipo 1

José tiene una máquina grande de oxígeno de flujo constante en su habitación para estabilizar rápidamente su oxígeno ya que su máquina de oxígeno portátil no es suficiente. *"Constantemente camino con un **oxímetro** porque **me monitoreo constantemente**, mis niveles de oxígeno porque sé que, si baja demasiado, **las***

***consecuencias serían severas**. Y siempre trato de controlarlo para mantener mi salud lo más estable posible".* – Jose (Puerto Rico), 48 años, diagnosticado con HPS tipo 1

*"El **concentrador de oxígeno en la casa** de Steve no podía satisfacer sus necesidades. Nos dirigimos a la sala de emergencias y Steve recibió la mayor cantidad de oxígeno que pudo recibir sin estar conectado a un ventilador. El equipo de medicina de la sala de emergencia ordenó una **evaluación de trasplante para pacientes hospitalizados STAT**".* Caren describió cómo Steve fue colocado en **ECMO (oxigenación por membrana extracorpórea)** mientras esperaba un trasplante de pulmón. *"En ese momento, solo alrededor del 50% de las personas en ECMO llegan al trasplante. Los 35 días turbulentos* que *Steve tuvo en ECMO fue como una **montaña rusa aterradora** para mí como cuidadora. Solo puedo imaginar cómo fue para Steve".* – Caren, cuidadora y viuda de un esposo que murió a la edad de 43 años por complicaciones de HPS tipo 1

Medicamentos antirrechazo/fotoféresis. Las personas que han tenido trasplantes de pulmón dependen de estos medicamentos, que a menudo tienen otros efectos secundarios y aumentan el riesgo de cáncer.

*"Desde entonces he desarrollado **rechazo crónico** y recibo tratamientos **de fotoforesis** dos veces al mes para tratar esto. Recibo **infusiones de IVIG** una vez al mes, pero me enferman. Requiero una **enfermera de cuidado domiciliaria** para estas infusiones que me causan a menudo **dolores corporales**, **escalofríos**, **fatiga** con **dolores de cabeza realmente fuertes** y **problemas renales**. La fotoforesis parece estar **disminuyendo el rechazo**, pero parece **empeorar mi sangrado**. He tenido dos visitas a la **sala de emergencias** debido al sangrado posterior al tratamiento".* – Heather K., 49 años, diagnosticada con HPS tipo 1 receptora de trasplante de un solo pulmón

Hierro suplementario. Esto es necesario debido a la pérdida excesiva de sangre. No todos los pacientes toleran los suplementos de hierro.

*"Con el **sangrado**, mis **niveles de hierro eran súper bajos**. Y así, cuando fui al médico, me **recetaron hierro**. A veces me **mareaba**".* – Kylee, 15 años, diagnosticada con HPS tipo 1

*"También he sido **hospitalizada para recibir infusiones de hierro intravenoso** porque mi cuerpo no responde bien a la forma de píldora".* – Christina, 21 años, diagnosticada con HPS tipo 3

Cirugías para cáncer de piel, cataratas y nistagmo La cirugía se utiliza a menudo para tratar algunos de los problemas del albinismo Oculocutáneo, pero las cirugías tienen desventajas para las personas con HPS.

*"A la edad de cinco años. Me sometí a una **cirugía ocular** para **reducir el nistagmo** y el médico le dijo a mi madre que **casi sufrí una hemorragia**".* – Crystal, gemela idéntica diagnosticada con HPS 4

Otros medicamentos representados en los resultados de la encuesta

Los medicamentos para controlar la depresión o la ansiedad fueron seleccionados por el 24%, los medicamentos para ayudar con el sueño fueron seleccionados por el 22%, y el cannabidiol o el CBD fueron seleccionados por el 11% de las personas representadas en los resultados de la encuesta como un medicamento o tratamiento médico que habían usado para tratar los síntomas del HPS.

No he usado medicamentos para tratamientos médicos recientemente

Un total del 13% de las personas representadas en los resultados de la encuesta no han usado medicamentos o tratamientos médicos recientemente para tratar los síntomas del HPS.

> *"Seleccioné **'no tratamientos médicos'** como parte del 4% que respondió como tal porque **mi hija tiene 14 meses** y, por lo tanto, (afortunadamente) no ha necesitado ningún tratamiento médico hasta ahora".* – Kristine, comentario sometido en línea

Ostomía o cirugía intestinal

La ostomía o la cirugía intestinal fueron seleccionadas por el 9% de las personas representadas en los resultados de la encuesta como un medicamento o tratamiento médico que habían utilizado para tratar los síntomas del HPS. Este es un procedimiento importante que a menudo se realiza en aquellos que no responden a la terapia médica.

> *"Tener mi **cirugía de ostomía** fue enormemente útil en 2015, me **removieron todo el intestino grueso** debido a **hemorragias e inflamaciones constantes**. Y eso resolvió muchos problemas con mis propios intestinos. Me han hecho exploraciones frecuentes y, en su mayor parte, **las cosas se ven bien en mis intestinos**. Sin embargo, eso no significa que esté curada".* La Inflamación y lesiones de Casandra *"Volvió unos años después de mi colectomía total".* – Cassandra, 24 años, diagnosticada con HPS tipo 1

Desventajas: Si bien la ostomía o la cirugía intestinal ayudan a tratar algunos de los síntomas de IBD relacionados con HPS, no es la cura que algunos esperan y requiere un cuidado diario.

> *"Aunque mi **enfermedad intestinal** está prácticamente en remisión, todavía cuido diariamente la **ileostomía**. Las **bolsas de ostomía** no son infalibles y tienden a **gotear** en los momentos más inoportunos. La vergüenza puede ser el menor de tus problemas cuando estás en esta situación. Me he vuelto bastante buena siendo creativa. He tenido mucha práctica después de años de estar cubierta, **la piel se abre y puede sangrar**. Incluso el sangrado moderado hace el área húmeda y hace que sea **muy difícil mantener la bolsa puesta**. Intenta manejar esto, por ejemplo, en un avión, en un viaje de trabajo o incluso peor en una cita romántica.* – Heather K., 49 años, diagnosticada con HPS tipo 1, receptora de trasplante de un solo pulmón

Trasplante de pulmón

El trasplante de pulmón también fue seleccionado por el 9% de las personas representadas en los resultados de la encuesta como un medicamento o tratamiento médico que habían utilizado para tratar los síntomas del HPS. Tanto el trasplante de un solo pulmón o el bilateral se llevan a cabo en personas con fibrosis pulmonar terminal grave.

> *"Hace 10 años, tuve un **trasplante de pulmón doble**. ... Una de las cosas que escuchamos al principio es que **el promedio de vida** para un paciente de trasplante de pulmón es de **cinco años**. Son cinco o seis años y **ya han pasado 10 años después de mi trasplante**. En ese sentido, realmente ha sido una opción de tratamiento exitosa".* – Nancy, 63 años, diagnosticada con HPS tipo 1, recipiente de un trasplante de pulmón doble
>
> *"Steve recibió el regalo de la vida de un **donante altruista** llamado Tommy. Las primeras palabras de Steve en recuperación fueron: **"¡Es tan fácil respirar!"** Steve tenía 40 años cuando recibió **nuevos pulmones** que le darían dos años y cuarto o más de vida. Fueron años atesorados, pero no fueron fáciles. Steve ahora tenía que tomar **26 pastillas al día**. Tuvo que **aprender a caminar de nuevo**. Se volvió **diabético**, requiriendo atención a su dieta y su azúcar en la sangre. Su **función renal disminuyó** y dos años después de su trasplante, nos dijeron que pronto necesitaría **comenzar la diálisis o someterse a un trasplante de riñón**".* – Caren, cuidadora y viuda de un esposo que murió a la edad de 43 años por complicaciones de HPS tipo 1
>
> *"Le dicen a todos los que reciben un **trasplante de pulmón** que estás **cambiando una enfermedad pulmonar por otra** y eso es muy cierto. … Los pulmones son uno de los órganos más difíciles de trasplantar porque están expuestos abiertamente a gran parte de lo que te rodea. **Mantener un trasplante de pulmón requiere mucho trabajo".*** – Heather K., 49 años, diagnosticada con HPS tipo 1 recipiente de trasplante de un solo pulmón
>
> *"El trasplante viene con muchos, muchos, muchos problemas... **Cambias un conjunto de problemas por otro** y eso es ciertamente la verdad. Incluso en mi caso, con el éxito que he tenido, desarrollé **presión arterial alta**, **colesterol alto**, tengo **enfermedad renal**, he tenido **cuatro cánceres de piel** en los últimos cuatro años, somos muy **propensos a la infección**, así que he tenido mucho de estas cosas y a menudo requiere **hospitalizaciones**. Hay mucho **miedo** involucrado, además de **no saber realmente cuánto tiempo vamos a vivir**, obviamente nadie lo sabe, pero creo que está un poco más en nuestra cara esta situación después de un trasplante. Solo muchos problemas que son preocupantes".* – Nancy, 63 años, diagnosticada con HPS tipo 1, recipiente de un trasplante de pulmón doble
>
> Después de que Karen tuvo un doble trasplante de pulmón, "Mi vida nunca será la misma. **Ahora uso una máscara** cada vez que salgo y **no se permite abrazarme**, excepto

las personas que sé que son muy conscientes de mi situación. La preparación de la comida está cuidadosamente orquestada, y mi esposo ayuda con eso. Hay **dos cosas que echo de menos** más que nada. *Una es **nadar, que nunca podré volver a hacer**. Y el otro es **cantar**. Después del trasplante, tuve complicaciones y necesité una **traqueotomía, la que ha afectado mi voz**".* – Karen, 58 años, diagnosticada con HPS tipo 1, receptora de trasplante de pulmón doble

La elegibilidad para un trasplante de pulmón puede verse comprometida por la formación de anticuerpos debido a transfusiones previas.

> *"Me dijeron que es probable que **mi cuerpo no asimile el trasplante** porque he tenido varias cirugías. … He **recibido transfusiones de plaquetas** y me informaron que había una gran posibilidad de que esto pudiera afectar la forma en que mi cuerpo aceptaría el trasplante".* – Lymaris (Puerto Rico), 45 años, diagnosticada con HPS tipo 3

Desventajas: complicaciones quirúrgicas, el hecho de que un trasplante de pulmón "es cambiar una enfermedad por otra", y se requieren múltiples medicamentos para garantizar que el nuevo órgano no sea rechazado. Se espera que los trasplantes de pulmón solo duren cinco años y, en última instancia, no es una cura.

> *"La historia de Steve es un recordatorio de que el **trasplante es un tratamiento limitado y no una cura**. También es un **tratamiento difícil** que **depende de la suerte, el privilegio y el sacrificio**. Incluso después de recibir un raro trasplante de pulmón, **el mayor temor de Steve se hizo realidad**. No llegó a disfrutar de los frutos de su vida. No pudo seguir siendo un padre para sus hijos y verlos crecer. Annie tenía ocho años y Elliot tenía seis cuando **perdieron a su padre**".* – Caren, cuidadora y viuda. Su esposo murió a la edad de 43 años por complicaciones de HPS tipo 1

Medicina bajo investigación en un ensayo clínico

La medicina bajo investigación en un ensayo clínico fue seleccionada por el 7% de los individuos representados en los resultados de la encuesta como un tratamiento médico que habían utilizado para tratar los síntomas del HPS. Al registrarse en un ensayo clínico, no hay garantía de que recibirá el fármaco activo.

> *"Antes de mi trasplante, formé parte de un estudio farmacológico para investigar una droga llamada **Esbriet**, **un medicamento anti fibrótico** para tratar y, con suerte, **frenar un poco la fibrosis pulmonar**. Resultó que estaba tomando **placebo**, pero está bien. Sé lo que es la buena ciencia y entiendo por qué es importante. Y entiendo que alguien tiene que estar tomando el placebo. No me importó que así fuera como resultó ser. No me importó porque incluso para mí, el ensayo de drogas ayudó porque **me dio esperanza**. **Nos dio esperanza a todos**".* – Heather K., 49 años, diagnosticada con HPS tipo 1 recipiente de trasplante de un solo pulmón

Los enfoques alternativos no hacen nada para resolver los trastornos hemorrágicos potencialmente catastróficos, la colitis o la fibrosis pulmonar, sino que solo abordan la protección solar y la discapacidad visual

Los encuestados utilizaron la encuesta en línea para seleccionar todos los enfoques, además de los medicamentos o tratamientos que ellos o sus seres queridos han utilizado, actual o anteriormente, para ayudar a controlar los síntomas asociados con HPS. Los resultados de la encuesta se presentan en el **Apéndice 6, Q2** y se ilustran con los comentarios de los pacientes a continuación. Los encuestados seleccionaron un promedio de 6 respuestas cada uno, y las dos respuestas principales, ropa protectora y lentes para magnificar la visión, estaban empatadas. Ni una sola persona que respondió a esta pregunta de la encuesta dijo que no están haciendo nada para ayudar a controlar los síntomas.

Protección solar: ropa protectora y uso de gafas de sol UV

La prevención del cáncer de piel tiene que ver con la protección, la vigilancia y la intervención temprana. La mayoría de las personas que viven con HPS dependen de ropa protectora o gafas de sol UV y fueron seleccionadas por el 91% y el 84% de las personas representadas por los resultados de la encuesta, respectivamente. Muchos también usan protector solar, bloqueador solar, sombrillas, sobrecubiertas para las ventanas y otras cosas para bloquear los rayos del sol.

Abordar la discapacidad visual: lentes para ampliar la visión, dispositivo de aumento y / o software de habla para computadora, circuito cerrado de televisión, bastones blancos o perros guía.

La mayoría de las personas que viven con HPS utilizan varios métodos para tratar su discapacidad visual. Los lentes para ampliar la visión, como lo es los espejuelos y las lupas, son utilizados por el 91%, el dispositivo de aumento y / o el software de voz para computadora son utilizados por el 85%, la televisión de circuito cerrado es utilizada por el 36% y los bastones blancos o perros guía son utilizados por el 24% de las personas representadas por los resultados de la encuesta. Si bien estos son efectivos, no resuelven completamente todos los problemas de baja visión.

Modificaciones en la escuela, el trabajo o el hogar

Las modificaciones escolares o laborales son utilizadas por el 75% de las personas representadas por los resultados de la encuesta. Además, los asistentes a la reunión describieron las modificaciones en el hogar que han utilizado para hacer la vida más fácil.

Actividades de autoayuda/Yoga, ejercicio, meditación

Actividades de autoayuda / yoga, ejercicio, meditación, otros son utilizados por el 45% de las personas representadas por los resultados de la encuesta para ayudarlos a abordar los problemas de salud relacionados con HPS. Varios también mencionaron el valor de los grupos de apoyo.

Terapias incluyendo psicoterapia

La psicoterapia es utilizada por el 29% de los individuos representados por los resultados de la encuesta. Las personas que viven con HPS también mencionaron otros tipos de terapia, como lo es la fisioterapia, la terapia ocupacional y la terapia del habla.

> *"**Las infecciones frecuentes y las hospitalizaciones** me han causado **atrofia muscular**. Estoy recibiendo **terapia física** y **terapia ocupacional**, pero necesito **una silla de ruedas eléctrica** para recorrer cualquier distancia".* – Heather K., 49 años, diagnosticada con HPS tipo 1 recipiente de trasplante de un solo pulmón

> *"Debido a mi **lesión cerebral**, necesitaba ponerme al día cognitivamente en mi desarrollo. No hablé hasta que tenía unos cinco años y desarrollé **apraxia oral** y tuve mucha **terapia del habla** para trabajar en la **masticación**".* – Ashley, 35 años, diagnosticada con HPS tipo 1

Enfoques naturopáticos, suplementos o suplementos herbales

Los enfoques naturopáticos, suplementos o suplementos herbales son utilizados por el 20% de los individuos representados por los resultados de la encuesta. José informó haber usado aerosol de menta para prevenir la tos.

> *"[**El aerosol de menta**] ha ayudado mucho porque ayuda a controlar la **picazón en la garganta**. Y al **no toser**, mis niveles de oxígeno se mantienen estables. Cuando toso debido a un ataque de tos, mis **niveles de oxígeno bajan mucho**".* – Jose (Puerto Rico), 48 años, diagnosticado con HPS tipo 1

Otros enfoques

Otros enfoques son utilizados por el 16% de los individuos representados por los resultados de la encuesta. Estos incluyen enfoques preventivos para preservar la salud pulmonar, transporte modificado y alternativas de transporte, y seguir una dieta estricta.

Enfoques preventivos para la salud pulmonar. Muchas personas discutieron cómo están protegiendo sus pulmones y los de sus seres queridos del humo, los patógenos ambientales o de infecciones como COVID-19.

> *"Hemos estado haciendo todo lo posible para mantener sus pulmones lo más saludables posible, desde **mejorar y monitorear la calidad del aire en nuestro hogar**, hasta mantener a Álora **fuera de la escuela durante la pandemia**. Fue una estudiante remota hasta enero pasado, cuando finalmente fue vacunada y cuando la primera ola de Omicron disminuyó".* – Jessica and Alex, padres de una niña de nueve años diagnosticada con HPS tipo 1, comentario enviado en línea

> *"Acciones diarias para **preservar los pulmones de nuestros hijos**: compramos **purificadores y filtros de aire** para varias habitaciones del hogar, **no encendemos velas ni usamos perfume / colonia**, etc., **distanciarnos de los miembros de la familia que***

***fuman**. Tenemos la intención de empujar a nuestros hijos a **convertirse en nadadores** o **participar en otras actividades** para ayudar a la salud pulmonar (pero también son realistas con el trastorno de coagulación de la sangre). Cada vez que mi hijo le da un catarro, no podemos evitar preocuparnos por su salud pulmonar en general".* – Rick, comentario enviado en línea

Transporte modificado y alternativas de transporte que incluyen paratránsito, Uber / Lyft, taxis, sillas de ruedas.

Los enfoques actuales de tratamiento de HPS vienen con efectos secundarios devastadores, no están disponibles o accesibles para muchas de las personas con HPS y no son muy efectivos.

Los encuestados utilizaron las encuestas en línea para seleccionar los tres mayores inconvenientes de los enfoques actuales para tratar el HPS. Los resultados de la encuesta se presentan en el **Apéndice 6, Q4** y se ilustran con los comentarios de los pacientes a continuación. Muchos inconvenientes se describieron en la sección que describe los medicamentos.

Efectos secundarios

Los efectos secundarios fueron el principal inconveniente de los enfoques actuales y fueron seleccionados por el 44% de los individuos representados en los resultados de la encuesta. A menudo, las personas que viven con HPS se ven obligadas a tomar decisiones difíciles para seleccionar tratamientos para los síntomas que a menudo están contraindicados. El diagnóstico tardío a menudo hace que estas elecciones sean aún más difíciles. Sorprendentemente, las personas que viven con HPS expresaron un optimismo inesperado y esperanza sobre los tratamientos que causan efectos secundarios devastadores que incluyen osteoporosis, insuficiencia suprarrenal, mareos, migrañas y dificultad para concentrarse, cáncer de piel, toxicidad hepática y renal.

*"Estoy lidiando con **los efectos secundarios** de todos mis medicamentos, **náuseas, cansancio, reflujo, sensibilidad al sol**. También estoy lidiando con **la ceguera, el dolor, los problemas de oxígeno y mis síntomas de RA**. ... "Me diagnosticaron artritis reumatoide hace unos cuatro años. El **dolor** y la **inflamación** son un recordatorio constante de que la **RA también puede afectar mis pulmones**. Existen tratamientos para la RA que pueden afectar la fibrosis pulmonar, **por lo que me cuesta encontrar un medicamento que me ayude con el dolor y no afecte la progresión de mi fibrosis**. En este momento, debo encontrar el que menos afecte de los dos males, vivir con dolor, pero no acelerar la progresión de la enfermedad pulmonar o vivir sin dolor sabiendo que la progresión de la PF puede acortar mi vida. ¿Por qué tengo que elegir? No es justo".* – Carmen, 57 años, diagnosticada con HPS tipo 1

"Me he fracturado la espalda tres veces debido a la **osteoporosis**, que es causado por los **medicamentos que tomo para la enfermedad intestinal de HPS**. A lo largo de los años he tenido **mareos** y he desarrollado **insuficiencias suprarrenales por los inhaladores pulmonares**. *A través de los años* **me he desmayado** en una sala de

tratamiento, en un ascensor, en una clase de baile y en un avión y necesito oxígeno". – Ashley, 35 años, diagnosticada con HPS tipo 1

*"Tengo mucha **fatiga** y ahora tengo **migrañas** debido al medicamento".* Maryanne (persona que se comunicó por teléfono), vive con HPS, recipiente de trasplante de pulmón

*"Los medicamentos que tomo desde el **trasplante de pulmón** pueden causarme **sueño**, **manos temblorosas y, a veces, se me olvida las cosas**. Esto hace que sea difícil concentrarse y ocuparme de tareas como escribir cheques o incluso escribir en la computadora o el teléfono. Con el trasplante de pulmón también he desarrollado **problemas renales**, lo que me hace temer la **posibilidad de diálisis**. Además, al ser de piel tan clara, me preocupo por los cánceres de piel, ya que **los medicamentos para trasplantes también causan cáncer de piel**".* – Karen, comentario enviado en línea

"Actualmente, la mayoría de las intervenciones médicas que estoy usando son para tratar **los efectos secundarios de otras decisiones médicas**. ... **No me arrepiento de ninguna de esas decisiones**. *Hace cuatro años, recibí un **trasplante de un solo pulmón**. ... Luché contra **múltiples infecciones** desde el primer día y nunca eliminé por completo dos de ellas. ... **Me tiemblan las manos** debido a los **medicamentos contra el rechazo**. Ha hecho que hacer las tareas cotidianas sea más difícil, desde lavar los platos sin romperlos hasta escribir en la computadora".* – Heather K., 49 años, diagnosticada con HPS tipo 1 recipiente de trasplante de un solo pulmón

***Mantener un trasplante de pulmón requiere mucho trabajo**. Muchos de los medicamentos tienen sus propios **efectos secundarios**, como toxicidad **renal y hepática**. ... Para mí, una de las cosas más difíciles de sobrellevar mi enfermedad es lo difícil que se me ha hecho. Con demasiada frecuencia, he tenido que cancelar planes o dejar de hacer proyectos que me importan mucho en el último minuto. Yo nunca habría hecho esas cosas antes de mi trasplante".* – Heather K., 49 años, diagnosticada con HPS tipo 1 recipiente de trasplante de un solo pulmón

*"Tengo una **enfermedad renal** y eso me asusta en gran medida porque continúa disminuyendo y **veo un trasplante de riñón en algún momento en mi futuro**".* – Nancy, 63 años, diagnosticada con HPS tipo 1, recipiente de un trasplante de pulmón doble

Muchas de las personas con trasplantes de pulmón también tienen su sistema inmunológico comprometido debido a los efectos secundarios de los medicamentos para prevenir el rechazo.

*"Tenemos un doble agravante, tenemos **albinismo**, por lo que no **tenemos la protección del sol que nos da la pigmentación**, pero también estamos tomando **inmunosupresores**, lo que nos hace aún más susceptibles a los **cánceres de piel** y **otros tipos de cáncer**, por cierto".* – Nancy, 63 años, diagnosticada con HPS tipo 1, recipiente de un trasplante de pulmón doble

*"A principios de 2019, Steve contrajo el **flu**. Fue hospitalizado y colocado en el **ventilador**. Sus **pulmones terminaron quemados como un campo de batalla**. Steve no pudo superar la infección y falleció el 4 de febrero de 2019".* - Caren, *cuidadora y viuda de un esposo que murió a la edad de 43 años por complicaciones* causadas por el HPS tipo 1

Disponibilidad o accesibilidad limitadas

La disponibilidad o accesibilidad limitada fue seleccionada por el 25% de las personas representadas por los resultados de la encuesta. Este inconveniente generó tantos comentarios que se movió hacia arriba en las encuestas. Algunos viven lejos de un centro de trasplante, la mayoría no pueden conducir. Los que viven en Puerto Rico se ven especialmente afectados y algunos se mudaron a los Estados Unidos para obtener atención ya que el trasplante no está disponible en la isla.

*"Nuestro centro de trasplante preferido, la Clínica Mayo, estaba en Minnesota, a **cuatro horas y media en automóvil** de nuestra casa en Iowa. La distancia no era el único problema, el trabajo de Steve **no proporcionaba plan médico de salud** fuera del estado. Steve suplicó una transferencia de trabajo a Minnesota, pedimos favores y en julio dejamos nuestra casa localizada en una comunidad muy unida y nos **mudamos al sótano de mis padres**".* – Caren, cuidadora y viuda de un esposo que murió a la edad de 43 años por complicaciones causadas por el HPS tipo 1

*"No tenemos un centro de trasplantes en Connecticut. **Siendo legalmente ciega, no guio**. El centro más cercano a mí está en Boston, a **dos horas de distancia**. Eso es muy **difícil de manejar para** mí".* – Yeida, 44 años, diagnosticada con HPS tipo 1

*"Mi **condición estaba empeorando** y mi **calidad de vida estaba empeorando tanto** que no tuve más remedio que **mudarme de Puerto Rico a los Estados Unidos** para poder obtener el tratamiento y la atención que necesitaba; incluso en los Estados Unidos, mi condición es tan rara que **me cuesta encontrar atención medica**".* – Yaritza, comentario enviado en línea

*"Mis síntomas, es **fibrosis y sangrado estomacal**. Me gustaría enfrentarme al HPS, pero el **acceso a la atención médica es difícil**".* – Vanessa (Puerto Rico), comentario enviado en línea

Los enfoques actuales de tratamiento de HPS solo tratan algunos, no todos los síntomas y no son muy efectivos para tratar el síntoma principal.

"Solo trata algunos, no todos los síntomas" fue seleccionados por el 42% de los individuos representados por los resultados de la encuesta, y no muy efectivos en el tratamiento del síntoma principal fue seleccionados por el 40% de los individuos representados por los resultados de la encuesta. Esto es consistente con los resultados de una pregunta de la encuesta en la que se pidió a los encuestados que indicaran qué tan bien su régimen actual

controla su enfermedad o la de su ser querido en general. Los resultados de la encuesta se presentan en el **Apéndice 6, Q3** y se ilustran con los comentarios de los pacientes a continuación. La mayor respuesta fue "algo", seleccionada por el 60% de los encuestados. "Muy poco" fue seleccionado por el 20%, "En gran medida" fue seleccionado por el 20%. "Para nada" fue seleccionado por el 2% de los encuestados y "No aplicable porque no usa nada" no fue seleccionado en absoluto.

> *"Quiero comenzar diciendo que **nunca he estado en un tratamiento que haya funcionado completamente**. Nunca he alcanzado la remisión en ninguna parte de mi recorrido con HPS".* – Cassandra, 24 años diagnosticada con HPS tipo 1

Alto costo o copago, no cubierto por el seguro

El alto costo o copago, no cubierto por el seguro fue seleccionado por el 33% de las personas representadas por los resultados de la encuesta.

> *"Vivir con esta condición es difícil. Tenemos **gastos constantes** en **cremas solares que usamos a diario**".* – Marilett (Puerto Rico), comentario enviado en línea

> *"Tengo que lidiar con la **frustración** de ver que los **niveles de mi PFT** disminuyen y tener que **seguir trabajando** para poder obtener mi atención médica cubierta y mi **plan médico**".* – Carmen, 57 años diagnosticada con HPS tipo 1

> *El trabajo de Steve **no proporcionaba seguro de salud fuera del estado**".* – Caren, cuidadora y viuda de un esposo que murió a la edad de 43 años por complicaciones causadas por el HPS tipo 1

Requiere demasiado esfuerzo y/o compromiso de tiempo

Requiere demasiado esfuerzo y / o compromiso de tiempo fue seleccionado por el 22% de las personas representadas por los resultados de la encuesta.

> El esposo de Caren tuvo un trasplante de pulmón. *Durante sus **últimos años**, las citas ambulatorias **eran un trabajo de tiempo completo**. Hubo **citas con su equipo de trasplante, el nefrólogo, un dermatólogo.** Steve también tuvo **numerosas hospitalizaciones** durante este tiempo. Nuestra vida posterior al trasplante giró en torno a **equilibrar la exposición y el riesgo de infección** mientras vivimos una vida plena".* – Caren, cuidadora y viuda de un esposo que murió a la edad de 43 años por complicaciones causadas por el HPS tipo 1

> *"En los últimos 7 meses desde el diagnóstico de HPS de nuestra hija de 14 meses, hemos sido atendidos en una **clínica de baja visión**, hemos tenido **múltiples citas** con un **oftalmólogo, optómetra**, un **especialista en orientación y movilidad**, un **trabajador social** y un **terapista ocupacional**. Hemos tenido citas con **dermatólogos** para que le examinen la piel y un **hematólogo** para hacer análisis de sangre y confirmar la disfunción de sus plaquetas. Hemos tenido múltiples citas con nuestro **consejero***

***genético** para comprender mejor su diagnóstico de HPS".* – Kristine, comentario enviado en línea

Vía de administración (IV, pastillas o inyección)

La vía de administración, por vía intravenosa, píldoras o inyección fue seleccionada por 42% de los individuos representados por los resultados de la encuesta.

> *"Algunas de mis **infusiones pueden tardar horas** y tengo que marcar días en mi calendario porque después de ellas, sé que voy a estar **excesivamente cansada** y / o **no me sentiré bien**".* – Heather K., 49 años, diagnosticada con HPS tipo 1 recipiente de trasplante de un solo pulmón

No aplicable / no usar ningún tratamiento / Otro

No aplicable / no usar ningún tratamiento fue seleccionado por el 11% de los individuos representados por los resultados de la encuesta y solo el 4% de los individuos representados por los resultados de la encuesta seleccionaron otras razones.

> La pirfenidona "tiene el inconveniente de que, según la **investigación limitada** que tenemos sobre este medicamento, **no hay estudios sobre cómo este medicamento podría interactuar con el embarazo o la lactancia**". – Mariel, 26 años, diagnosticada con HPS tipo 1

La prevención / tratamiento de la fibrosis pulmonar, la resolución de problemas de sangrado y la prevención o el tratamiento de la IBD se clasificaron como los más importantes para un posible fármaco nuevo en la actualidad.

> *"Creo que muchas personas con HPS realmente podrían empatizar con esa idea de **querer mantener una alta calidad de vida** durante el mayor tiempo posible".* – Mariel, 26 años, diagnosticada con HPS tipo 1

> Hilda Cardona reportó desde el Evento de Participación en vivo en Puerto Rico. "Ellos *realmente, realmente, **realmente quieren una cura para HPS** y algunos de ellos están **dispuestos a participar en cualquier ensayo clínico** y en terapia y **tal vez tratamientos o ayuda para el cáncer de piel**. La mayoría de ellos quieren la cura lo antes posible o lo más rápido posible y están poniendo todo esto en las manos de las personas que están escuchando esta presentación y desean esa cura rápidamente".*

Los encuestados utilizaron las encuestas en línea para seleccionar los tres aspectos principales de su condición que clasificarían como los más importantes para un posible nuevo medicamento en la actualidad. Los resultados de esta encuesta fueron un recordatorio conmovedor de que muchos de los que viven con HPS, particularmente aquellos en Puerto Rico, no tienen acceso a tratamientos o terapias existentes. Los resultados de la encuesta se presentan en el **Apéndice 6, Q5** y se ilustran con comentarios de los pacientes.

Prevención y/o tratamiento de la fibrosis pulmonar y dificultades respiratorias

La prevención y/o el tratamiento de la fibrosis pulmonar y las dificultades respiratorias fue la opción seleccionada con mayor frecuencia. Un total del 80% de las personas representadas por los resultados de la encuesta seleccionaron esta opción.

> *"Como médico, el hecho es que, después de 25 años de estudio,* ***no existe un tratamiento aprobado por la FDA para Fibrosis Pulmonar de HPS*** *(ni ninguna de las otras manifestaciones significativas de HPS) hace que el* ***manejo de estos pacientes sea muy desafiante****".* – Samuel, comentario enviado en línea
>
> *"Creo que el* ***tratamiento ideal*** *para HPS es una* ***terapia genética*** *que eliminaría la posibilidad de que los pacientes con HPS tengan fibrosis de por vida,* ***nadie debería tener que sufrir como lo hizo Steve, luchando hasta su último suspiro****".* – Caren, cuidadora y viuda de un esposo que murió a la edad de 43 años por complicaciones causadas por el HPS tipo 1
>
> *"****No se puede eliminar la fibrosis****. Y entonces, si pudiéramos detener eso o evitar por completo que ocurra en primer lugar, eso sería ideal. Las otras condiciones que tengo como visión y la piel y cosas así son cosas que no son completamente peligrosas para la vida."* – Noel, 48 años, diagnosticado con HPS tipo 1
>
> *"Desde que era adolescente, viví con la amenaza de saber que algún día voy a tener* ***fibrosis pulmonar*** *y eso ha enmarcado toda mi visión del mundo y mi vida, carrera y relaciones. Eso sería* ***algo por lo que querría no tener que pasar*** *si es posible".* – Cassandra, 24 años, diagnosticada con HPS tipo 1

A las personas que viven con HPS les gustaría incluir opciones no quirúrgicas para tratar la fibrosis pulmonar.

> *"La mayor preocupación con esta condición es la* ***fibrosis pulmonar****. [Necesitamos] algún tipo de tratamiento,* ***que no tenga que ver con la cirugía****. Y ese gran problema que tenemos con el* ***sangrado*** *y que* ***cada cirugía*** *que pasamos es una* ***amenaza para nuestra vida****. Así que, si pudiéramos encontrar algún otro método para tratar esta condición, sería fantástico.* ***Algo menos invasivo".*** – Lymaris (Puerto Rico), 45 años, diagnosticada con HPS tipo 3
>
> *"Necesitamos un medicamento que permita la continuación de los procesos pulmonares normales que* ***previenen las fibrosis".*** – Mary Ann, comentario enviado en línea
>
> *"Encontrar una manera de que la* ***fibrosis no se desarrolle****. Y como consecuencia, la* ***necesidad de trasplante sería eliminada****. Esos son mis sueños para nuestra comunidad para el futuro".* – Nancy, 63 años, diagnosticada con HPS tipo 1, recipiente de un trasplante de pulmón doble

Resolución de problemas de sangrado

La resolución de problemas de sangrado fue seleccionada por el 70% de los individuos representados por los resultados de la encuesta.

> *"Encontrar un tratamiento para la **disfunción plaquetaria** es crucial".* – Leslie (Puerto Rico), diagnosticada con HPS tipo 1

> *"Incluso **las mejoras en los anticonceptivos hormonales**, porque a veces tomar esos tratamientos durante mucho tiempo puede ser contra indicativo y traen otros problemas".* – Mariel, 26 años, diagnosticada con HPS tipo 1

Prevención o tratamiento de la enfermedad inflamatoria intestinal

La prevención o el tratamiento de la enfermedad inflamatoria intestinal fue seleccionada por el 54% de los individuos representados por los resultados de la encuesta. Esto incluye los problemas inflamatorios de la piel.

> *"En este momento de mi vida actual con HPS, **me encantaría deshacerme de estos problemas de la piel**, **especialmente en las áreas íntimas**. Es doloroso, es vergonzoso. Realmente, me encantaría deshacerme de eso".* – Cassandra, 24 años diagnosticada con HPS tipo 1

Mejorar la agudeza visual

La mejora de la agudeza visual fue seleccionada por el 48% de los individuos representados por los resultados de la encuesta.

> *"El mayor problema que me gustaría ver abordado son **los problemas de visión para una mayor independencia**, una forma de tratar la enfermedad pulmonar para que no se desarrolle y, por supuesto, los problemas de sangrado, que siempre son un problema cuando se habla de algo como tener que recibir un trasplante".* – Yeida, 44 años, diagnosticada con HPS tipo 1

Prevención del cáncer de piel

La prevención del cáncer de piel fue seleccionada por el 17% de los individuos representados por los resultados de la encuesta.

> *"Sería bueno poder **estar afuera sin preocuparse por la exposición al sol** tanto como el riesgo de **cáncer de piel**. Sería bueno poder hacerlo sin el mismo nivel de preocupación".* – Kelly, 32 años, diagnosticada con HPS tipo 1

Eliminar la tos persistente y mejorar la fotofobia

Eliminar la tos persistente y mejorar la fotofobia fueron seleccionados por el 7% de los individuos representados por los resultados de la encuesta.

Para aquellos con HPS tipo 2 - Corrección de la inmunodeficiencia

La corrección de la inmunodeficiencia (HPS2) fue seleccionada por el 4% de los individuos representados por los resultados de la encuesta.

Mantener la función renal normal

El mantenimiento de la función renal normal fue seleccionado por el 4% de los individuos representados por los resultados de la encuesta.

Otro

Otros aspectos fueron seleccionados por el 4% de los individuos representados por los resultados de la encuesta. Estos incluyen encontrar una cura y crear una mayor conciencia sobre HPS entre los profesionales médicos.

> *"Tengo mucho de qué quejarme con estos tratamientos, pero estoy agradecida de tenerlos. Estoy agradecida de tener algo como opción. Pero lo que **necesitamos son mejores opciones**. Necesitamos mejores terapias. Necesitamos **terapias dirigidas específicamente a los problemas de HPS**, no solo al público en general. Necesitamos terapias que tengan mejores resultados y, en última instancia, lo que necesitamos, lo que **realmente necesitamos es una cura**".* – Heather K., 49 años, diagnosticada con HPS tipo 1 receptora de trasplante de un solo pulmón

> *"Por favor**, reconozcan HPS en la literatura** y el uso recomendado para medicamentos para **controlar el sangrado** y mejorar los **síntomas de la colitis HPS**".* – Monica, comentario enviado en línea

Aumento de la pigmentación de la piel

El aumento de la pigmentación de la piel no fue seleccionado por ninguno de los individuos representados por los resultados de la encuesta.

Incorporación de los Aportes del Paciente en el Esquema de Evaluación de Riesgos y Beneficios

La FDA utiliza un Esquema de Evaluación de Beneficio-Riesgo que incluye factores de decisión tales como el análisis de la condición, las opciones de tratamiento actuales, el beneficio, el riesgo y el manejo de riesgos. El Esquema proporciona un contexto importante para la toma de decisiones regulatorias de medicamentos e incluye información valiosa para conciderar los beneficios y riesgos específicos de un producto médico en particular bajo revisión.

La **Tabla 1** habla de los desafíos de vivir con HPS. Sirve como el esquema introductorio propuesto para el Análisis de la condición y la opción de tratamiento actual para ser adaptado e incorporado en la Evaluación de Beneficio-Riesgo de la FDA. Esto puede permitir una comprensión más completa de esta condición única para los evaluadores clave en los Centros y Divisiones de la FDA que estarían evaluando nuevos tratamientos para HPS. Los datos resultantes de esta reunión pueden ayudar con el desarrollo de criterios de valoración clínicamente significativos específicos de HPS para los ensayos clínicos actuales y futuros, así como alentar a investigadores adicionales y a la industria a investigar opciones de tratamientos.

La información presentada captura las perspectivas de los pacientes que viven con HPS presentadas en la reunión del 10 de junio de 2022. Incluye información de la encuesta de cuidadores y los resultados de la encuesta, así como comentarios enviados antes, durante y después de la reunión a través del portal en línea.

Tenga en cuenta que es probable que la información de este esquema de ejemplo evolucione con el tiempo.

TABLA 1 Tabla de Beneficio-Riesgo de HPS

	EVIDENCIA E INCERTIDUMBRES	CONCLUSIONES Y RAZONES
ANÁLISIS DE LA CONDICIÓN/IMPACTOS EN LAS ACTIVIDADES DE LA VIDA DIARIA	**El síndrome de Hermansky-Pudlak (HPS) es extremadamente raro y en ciertos tipos de genes, fatal (incluido está el tipo de gen más común).** Muchos pacientes no son diagnosticados hasta después de experimentar una emergencia médica que a menudo podría haberse evitado. **HPS es una enfermedad diversa con una variedad de manifestaciones clínicas.** La mayoría de las personas que viven con HPS experimentan múltiples síntomas relacionados con HPS que pueden variar de leves a potencialmente mortales. **Todas las personas que viven con HPS experimentan albinismo (ceguera legal, fotofobia y nistagmo)** y problemas de coagulación de la sangre. Existen otros síntomas basados en el subtipo. Los problemas de coagulación de la sangre y la discapacidad visual son los dos problemas de salud más comunes relacionados con HPS con la fibrosis pulmonar como la más letal.	**Las personas que viven con HPS tienen muchas preocupaciones y viven con una gran incertidumbre sobre su futuro.** Para muchos, sus mayores preocupaciones están relacionadas con el desarrollo de fibrosis pulmonar, la necesidad de un trasplante de pulmón y la muerte prematura. **La combinación de síntomas de HPS puede ser mortal.** Los problemas de coagulación de la sangre significan que incluso las cirugías menores pueden ser de alto riesgo. La enfermedad inflamatoria intestinal puede causar hemorragia debido al trastorno hemorrágico y la fibrosis pulmonar es fatal. **HPS impacta las actividades de la vida diaria y afecta profundamente la calidad de vida.** Mantener la independencia es difícil cuando no se puede conducir. La discapacidad visual puede provocar lesiones y hematomas.
OPCIONES DE TRATAMIENTO ACTUALES / PERSPECTIVAS PARA TRATAMIENTOS	**No existen tratamientos aprobados por la FDA para ninguna manifestación de la enfermedad HPS.** Las personas que viven con HPS en su lugar tratan de usar medicamentos aprobados para otras indicaciones, que solo funcionan un poco. **El tratamiento para un síntoma de HPS puede afectar otros resultados.** La transfusión de plaquetas para tratar la hemorragia puede poner en peligro futuros trasplantes de pulmón debido a la producción de anticuerpos. El trasplante de pulmón y los medicamentos para la fibrosis pulmonar pueden aumentar el riesgo de cáncer. Los medicamentos para la enfermedad intestinal pueden aumentar la infección. Además, todos estos medicamentos pueden conducir a enfermedades crónicas de riñón y hígado.	**Muchos que viven con HPS no tienen acceso ni siquiera a los medicamentos y tratamientos más básicos.** Las personas que viven con HPS en Puerto Rico están particularmente desfavorecidas, sin oportunidad de trasplantes que le salven las vidas. **Se necesitan urgentemente mejores tratamientos para los pacientes que viven con HPS, particularmente para prevenir o tratar la fibrosis pulmonar, los problemas de sangrado y la colitis.**
	Vea el informe de La Voz del Paciente para una narrativa más detallada.	

Conclusión y Agradecimientos

> *"Las calles del cielo están pobladas por demasiados de mis amigos con HPS. Probablemente me uniré a ellos antes de que se encuentre el próximo tratamiento, o la cura. Quiero dejar un legado para la próxima generación. Quiero que nunca sepan lo que es pensar los pensamientos que he pensado o tener que enfrentar las decisiones que he enfrentado. Mi esperanza es que la comunidad investigadora/médica pueda ayudarme a mí y al resto de mi generación. Hemos compartido nuestra sabiduría, pero es su sabiduría la que es nuestro futuro".* - Heather K., 49 años, diagnosticada con HPS tipo 1 receptora de trasplante de un solo pulmón

La comunidad del Síndrome de Hermansky-Pudlak es fuerte y se apoyan mutuamente. Esto se hizo poderosamente evidente en la reunión HPS EL-PFDD del 10 de junio de 2022. Escuchamos muchas historias, declaraciones impactantes y experimentamos mucha emoción. Esperamos que la información recopilada en esta reunión y capturada en este informe fomente la investigación futura y el desarrollo exitoso de nuevos medicamentos para las personas que viven con el Síndrome de Hermansky-Pudlak, que necesitan urgentemente opciones de tratamiento seguras y eficaces.

La Red de HPS desea agradecer a todos aquellos que viven con el síndrome de Hermansky-Pudlak y a sus seres queridos que asistieron a la reunión del 10 de junio de 2022. Gracias por compartir sus experiencias y conocimientos sobre cómo vivir con HPS. Gracias también a aquellos que contribuyeron llamando por teléfono o enviando comentarios en línea. Les agradecemos su valentía al representar en sus propias historias, y por ser las voces de aquellos que ya no están con nosotros.

Gracias a la Administración de Alimentos y Medicamentos de los Estados Unidos por dar permiso a la Red de HPS para celebrar esta reunión y por asistir. Estamos increíblemente agradecidos por esta oportunidad de compartir nuestras experiencias con ustedes. Un agradecimiento especial a Shannon Sparklin del personal de Desarrollo de Medicamentos Centrados en el Paciente de la FDA, y a Karen Jackler del Centro de Evaluación e Investigación Biológica, quienes juntas nos guiaron a través de este proceso.

Gracias también a nuestros generosos partidarios que han patrocinado financieramente esta reunión, incluida la Iniciativa Chan Zuckerberg, Rare As One y la Fundación EveryLife para Enfermedades Raras. Gracias a los muchos representantes de organizaciones profesionales y de abogacía, compañías farmacéuticas, agencias federales y universidades de distintas partes del mundo que asistieron.

Gracias al Dr. Wilson Bryan de la FDA por sus perspectivas sobre la importancia de las reuniones de desarrollo de medicamentos centradas en el paciente dirigidas externamente, y a nuestro

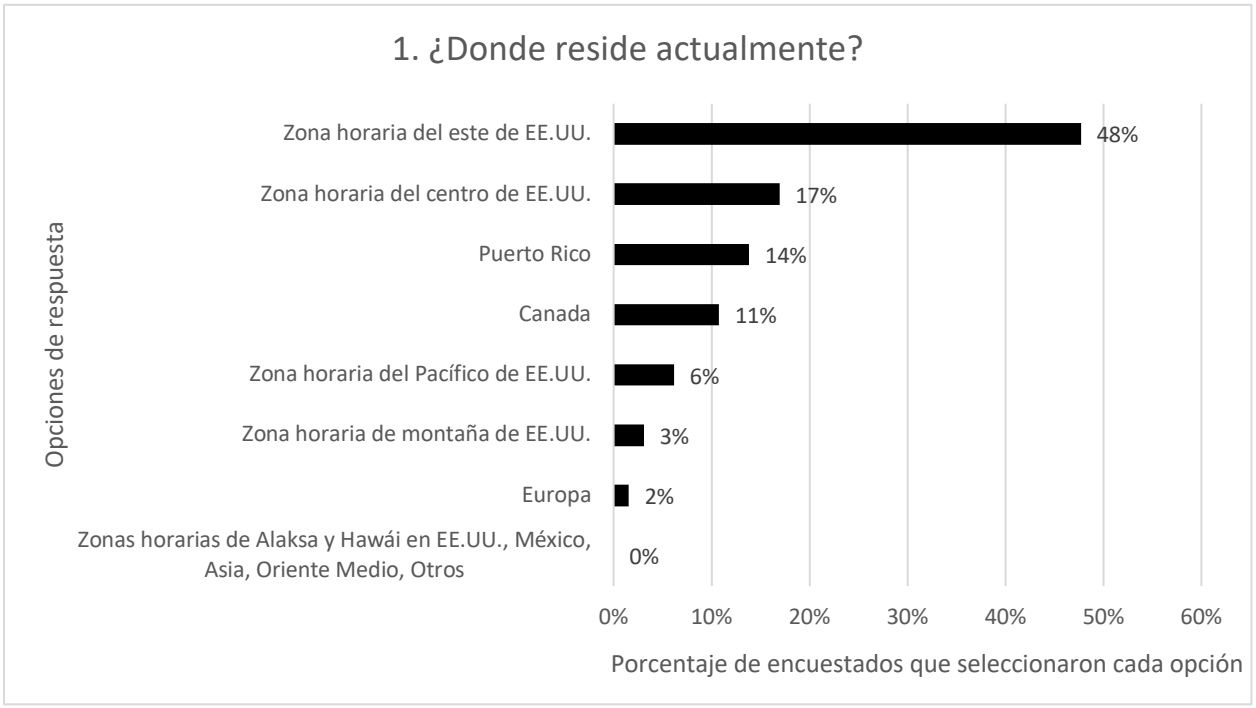
Dr. William Gahl por una descripción clínica muy interesante de HPS, y a Bernadette Gochuico por su descripción general de los tratamientos clínicos.

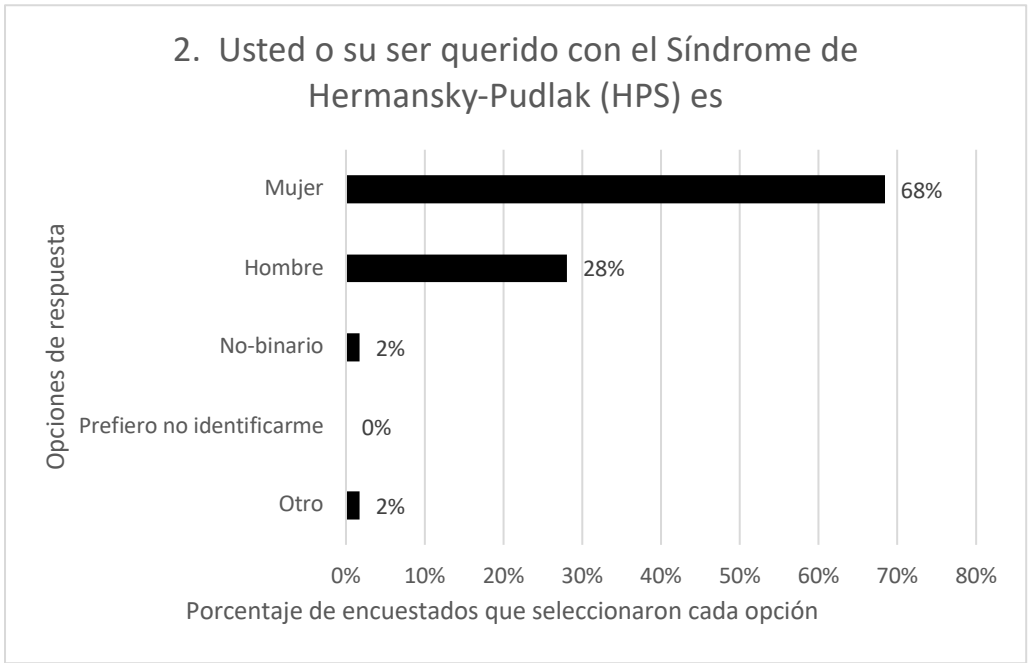
Gracias a los maravillosos James Valentine y Larry Bauer de Hyman, Phelps y McNamara y al personal y equipo de liderazgo de HPS. Un agradecimiento especial a Michelle, O'Connor, que trabajó tan duro para ayudar a planificar y ejecutar nuestra reunión e informe.

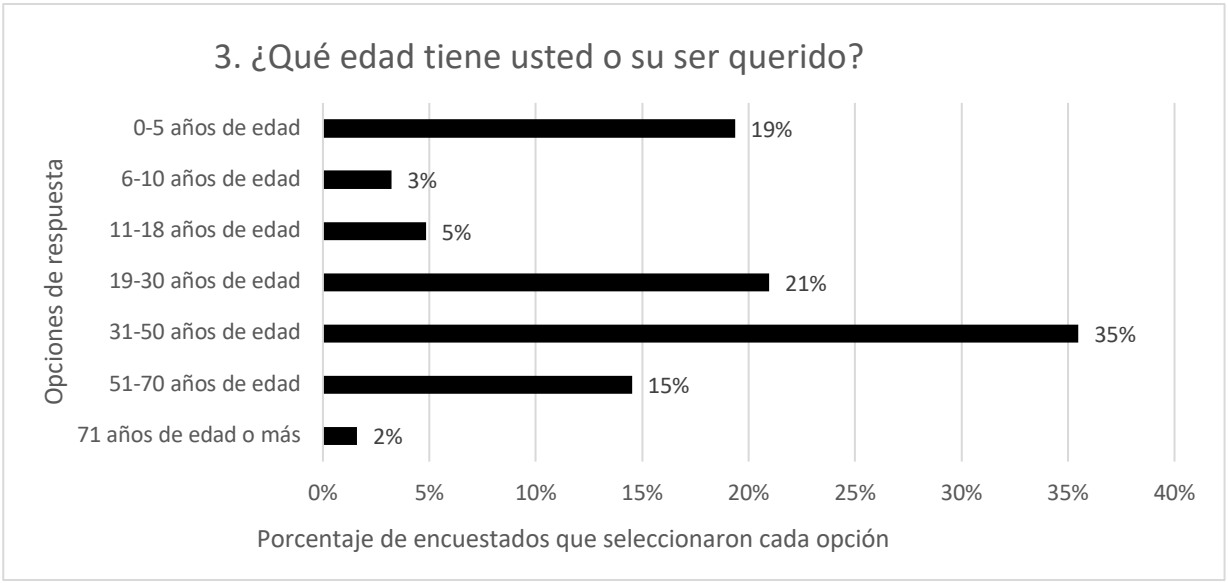
Gracias a Hilda Cardona y Aleshka Ortiz Rojas de la Red de HPS que ayudaron con nuestros oradores y organizaron nuestro evento de participación en vivo en Puerto Rico, y Carmen Camacho y Frankie Feliciano por su ayuda con las interpretaciones y traducciones. Además, gracias a nuestros traductores aquí presentes que proporcionaron traducción en vivo para la reunión y para este informe.

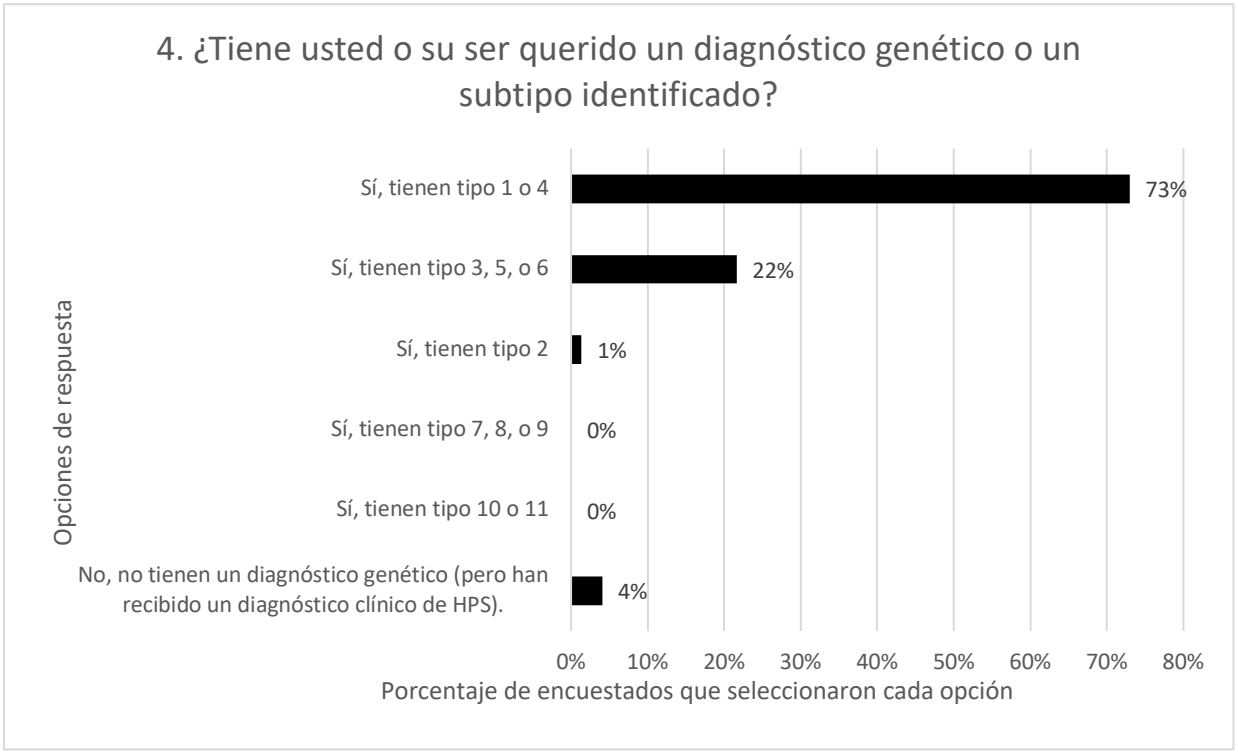
Apéndice 1: Demografía

Las gráficas a continuación incluyen a todos los asistentes que eligieron participar en la votación en línea. Si bien las tasas de respuesta para estas preguntas de la encuesta no se consideran datos científicos, proporcionan un resumen de aquellos que participaron en la reunión de HPS EL-PFDD y están destinadas a complementar los comentarios en vivo y pregrabados durante toda la reunión.






3. ¿Qué edad tiene usted o su ser querido?
Opciones de respuesta
0-5 años de edad
6-10 años de edad
11-18 años de edad
19-30 años de edad
31-50 años de edad
51-70 años de edad
71 años de edad o más
19%
3%
5%
21%
35%
15%
2%
0%
5%
10%
15%
20%
25%
30%
35%
40%
Porcentaje de encuestados que seleccionaron cada opción


4. ¿Tiene usted o su ser querido un diagnóstico genético o un subtipo identificado?
Opciones de respuesta
Sí, tienen tipo 1 o 4
Sí, tienen tipo 3, 5, o 6
Sí, tienen tipo 2
Sí, tienen tipo 7, 8, o 9
Sí, tienen tipo 10 o 11
No, no tienen un diagnóstico genético (pero han recibido un diagnóstico clínico de HPS).
73%
22%
1%
0%
0%
4%
0%
10%
20%
30%
40%
50%
60%
70%
80%
Porcentaje de encuestados que seleccionaron cada opción

Apéndice 2: Agenda de la Reunión de EL-PFDD para HPS - 7 de junio de 2022

Todos los horarios corresponden a la hora del este

10am – 10:05am	**Bienvenida y Palabras de Apertura** *Donna Appell, RN Fundadora y Directora Ejecutiva*
10:05am – 10:15am	**Introducción de la FDA al PFDD** *Wilson Bryan, MD, Dir., Oficina de Tejidos y Terapias Avanzadas, CBER, FDA*
10:15am – 10:30am	**Descripción general de la epidemiología de la enfermedad** *William A. Gahl, MD, PhD, Director, Programa de Enfermedades No Diagnosticadas, NIH*
10:30am – 10:40am	**Descripción general del formato de discusión y encuestas demográficas** *James Valentine, JD, MHS, Moderador de la Reunión*
10:40am – 11:05am	**Testimonios de los Pacientes** *Patrice Wein, Diagnosticada con HPS* *Milagros Santiago, Diagnosticada HPS* *Candice and Crystal Sipe, Diagnosticada HPS* *Karen Tillman, Diagnosticada HPS* *Ashley Appell, Diagnosticada HPS*
11:05 – 12:30pm	**Discusión de los síntomas y los impactos diarios**
12:30pm – 1:00pm	Receso
1:00pm – 1:10pm	**Estándar de cuidado y opciones de tratamiento de HPS** *Dr. Bernadette Gochuico, MD,* *Neumólogo a Cargo, NHGRI, NIH*
1:10pm – 1:35pm	**Testimonio de los Pacientes** *Christina Cislak, Diagnosticada HPS* *Leslie Rojas, Diagnosticada HPS* *Carmen Camacho, Diagnosticada HPS* *Heather Kirkwood, Diagnosticada HPS* *Caren Shank, Cuidadora Previa*
1:35pm – 2:55pm	**Discusión de los tratamientos actuales y futuros**
2:55pm – 3:05pm	**Resumen de la reunión** *Becky Nieves, Miembro de la Junta Directiva*

Apéndice 3: Preguntas de discusión de la reunión

Sesión 1: Vivir con HPS: síntomas e impactos diarios

1. De todos los síntomas y efectos en la salud de HPS, ¿Qué 1-3 síntomas tienen el impacto más significativo en usted o en la vida de su ser querido?

2. ¿Cómo le afecta HPS a usted o a su ser querido en los mejores y peores días?

3. ¿Cómo han cambiado sus síntomas o los de su ser querido con el tiempo? ¿Cómo ha cambiado con el tiempo la capacidad de hacer frente a los síntomas?

4. ¿Hay actividades específicas que son importantes para usted o su ser querido que no puede hacer en absoluto o le gustaría debido a HPS?

5. ¿Qué es lo que más teme a medida que usted o su ser querido envejecen? ¿Qué es lo que más le preocupa a usted o de la condición de su ser querido?

Sesión 2: Enfoques actuales y futuros de HPS para el tratamiento

1. ¿Qué está haciendo actualmente para controlar sus síntomas de HPS o los de su ser querido?

2. ¿Qué tan bien abordan estos tratamientos los síntomas más significativos y los efectos en la salud del HPS?

3. ¿Cuáles son las desventajas más importantes para usted o su ser querido de los tratamientos actuales y cómo afectan la vida diaria?

4. Mientras espera una cura, ¿Qué cosas específicas buscaría en un tratamiento ideal para HPS? ¿Qué factores serían importantes para decidir si usar un nuevo tratamiento?

Apéndice 4: Panelistas, iniciadores de discusión y personas que llaman

Sesión 1: Vivir con HPS: síntomas e impactos diarios

Testimonios de pacientes/cuidadores

- Patrice, 56 años, diagnosticada con HPS tipo 3
- Milagros (Puerto Rico), 56 años, diagnosticada con HPS tipo 1
- Candice and Crystal, gemelas idénticas, diagnosticadas con HPS tipo 4
- Karen, 58 años, diagnosticada con HPS tipo 1, recipiente de un trasplante de pulmón
- Ashley, 35 años, diagnosticada con HPS tipo 1

Iniciadores de la discusión vía Zoom

- Jill, diagnosticada con HPS tipo 5
- Kylee, 15 años, diagnosticada con HPS tipo 1
- Kristen, madre de unas niñas de 15- and 5 años, ambas diagnosticada con HPS tipo 1
- Heather W., 31 años, diagnosticada con HPS tipo 4
- Kelly, 32 años, diagnosticada con HPS tipo 1

Voces de Puerto Rico - personas que viven con HPS

- Wilson (Puerto Rico), diagnosticado con HPS tipo 1
- Angela (Puerto Rico), 21 años, diagnosticada con HPS tipo 1
- Angeliz (Puerto Rico), 30 años, diagnosticada con HPS tipo 1
- Hilda Cardona, dio voz a todos los asistentes al Evento de Participación en vivo en Aguadilla, Puerto Rico

Llamadores

- Casey (llamadora), diagnosticada con HPS tipo 3
- Maryanne (llamadora), diagnosticada con HPS, recipiente de trasplante de pulmón
- Beth (llamadora), madre de un niño con HPS tipo 1

Sesión 2: Enfoques actuales y futuros para el tratamiento del HPS

Testimonios de pacientes/cuidadores

- Christina, 21 años, diagnosticada con HPS tipo 3. Su historia fue leída por Casey, que también esta diagnosticada con HPS tipo 3
- Leslie (Puerto Rico), diagnosticada con HPS tipo 1
- Carmen, 57 años, diagnosticada con HPS tipo 1
- Heather K., 49 años, diagnosticada con HPS tipo 1, recipiente de un solo trasplante de pulmón
- Caren, cuidadora y viuda de un esposo que murió a la edad de 43 años por complicaciones de HPS tipo 1

Iniciadores de la discusión vía Zoom

- Cassandra, 24 años, diagnosticada con HPS tipo 1
- Yeida, 44 años, diagnosticada con HPS tipo 1
- Nancy, 63 años, diagnosticada con HPS tipo 1, recipiente de un trasplante de pulmón doble
- Mariel, 26 años, diagnosticada con HPS tipo 1
- Noel, 48 años, diagnosticado con HPS tipo 1

Las voces de Puerto Rico – individuos diagnosticados con HPS

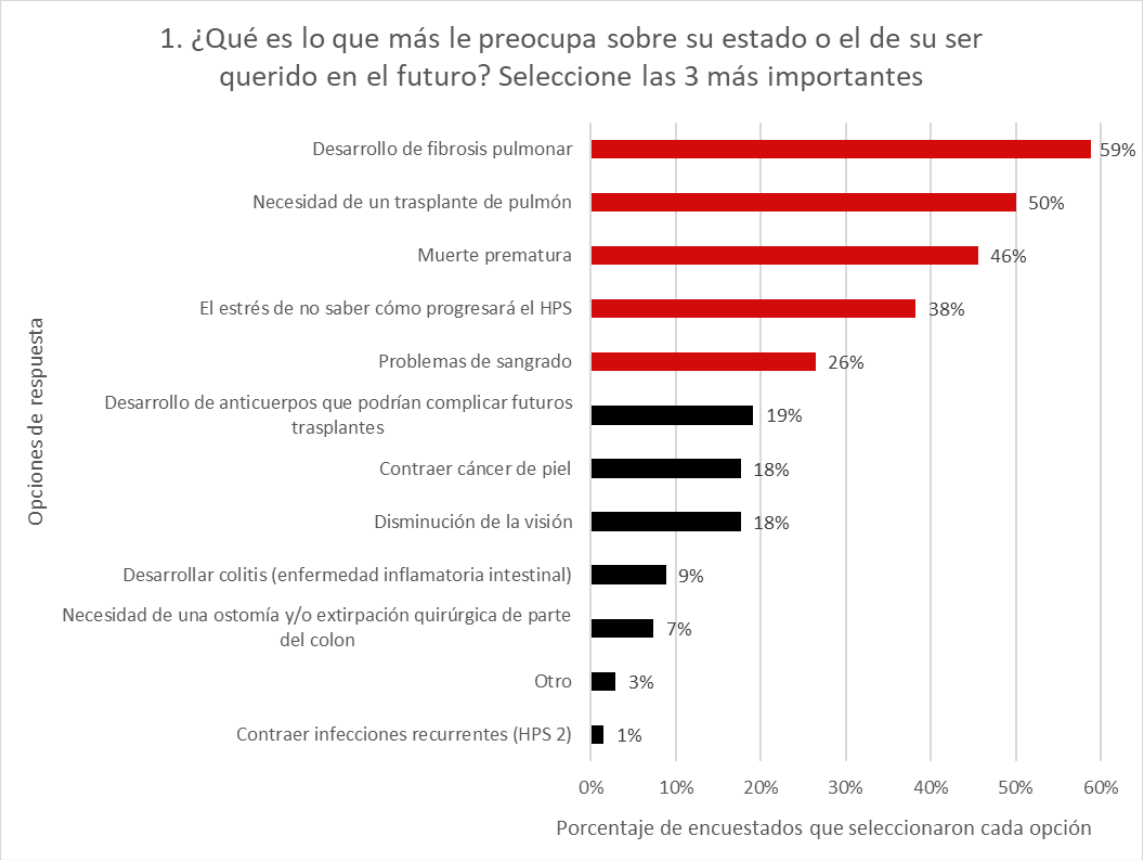
- Jose (Puerto Rico), 48 años, diagnosticado con HPS tipo 1
- Abdiel (Puerto Rico), 30 años, diagnosticado con HPS tipo 1
- Lymaris (Puerto Rico), 45 años, diagnosticada con HPS tipo 3
- Hilda Cardona, dio voz a todos los asistentes al Evento de Participación en vivo en Aguadilla, Puerto Rico
-

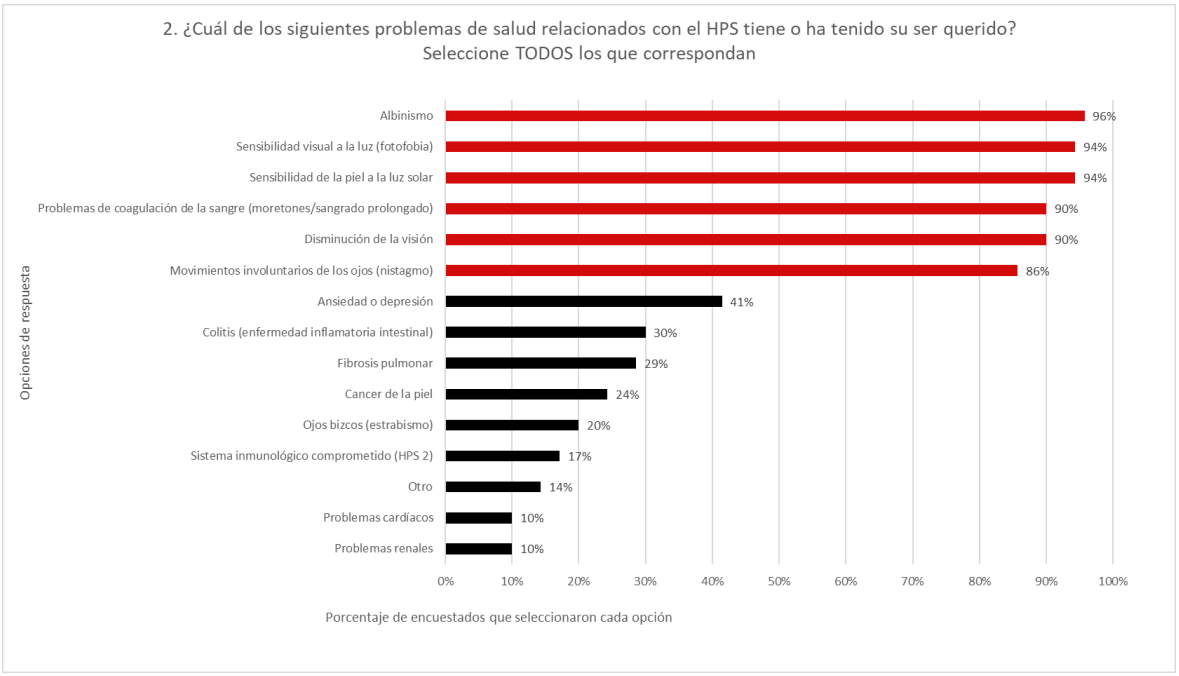
Llamadores

- Samantha (teléfono), 21 años, diagnosticada con HPS tipo 1

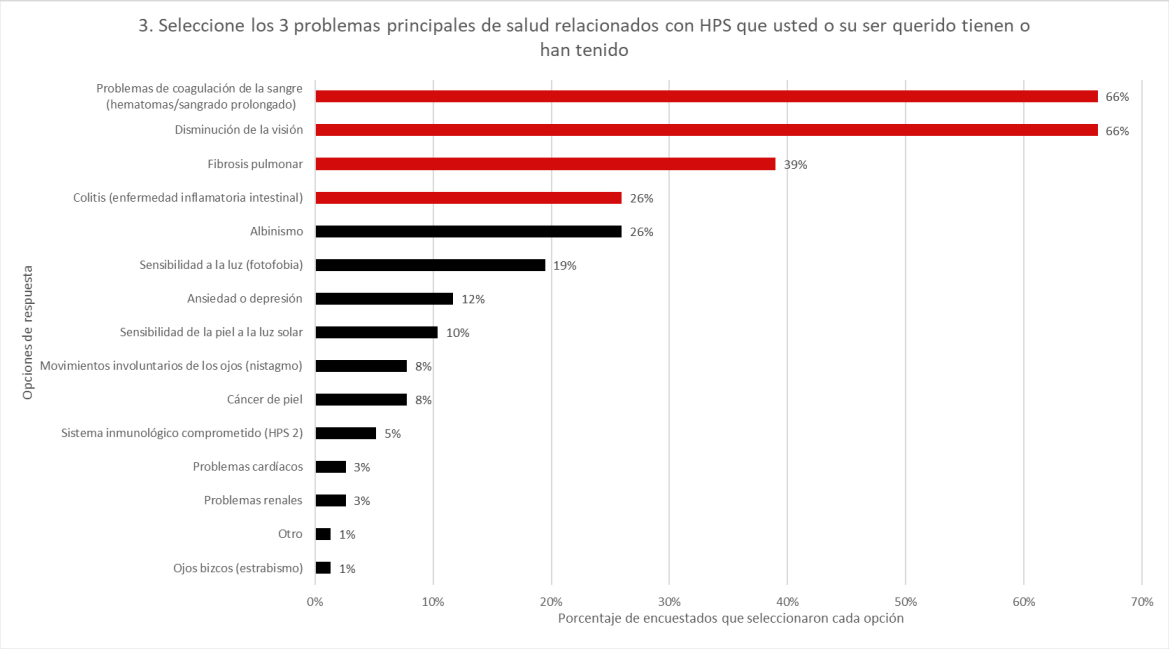
Apéndice 5: Resultados de la Votación de la Sesión 1

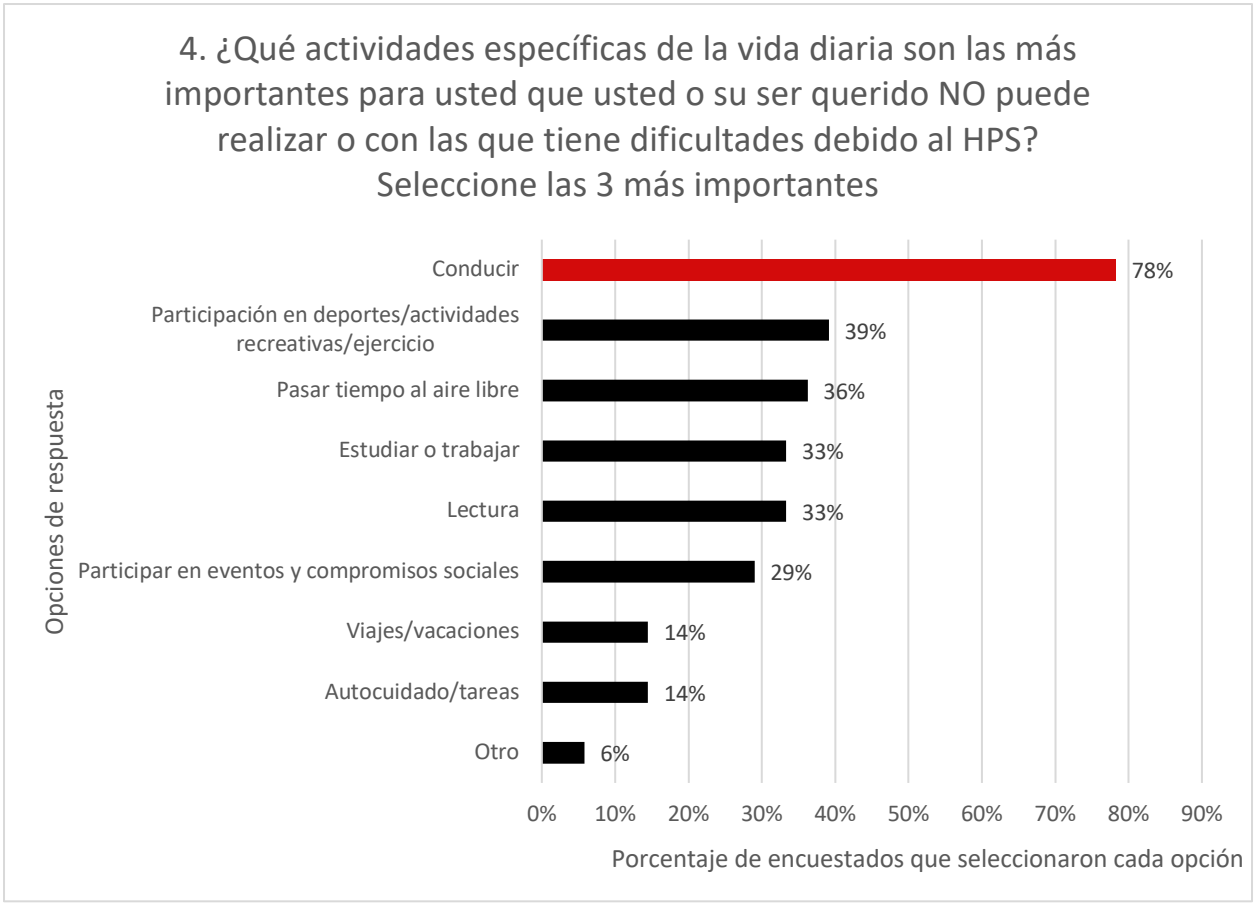
Las gráficas incluyen a los participantes que eligieron participar en la votación en línea. Para la mayoría de las preguntas, los encuestados podían seleccionar más de una respuesta. Si bien los datos de la tasa de respuesta para estas preguntas de la encuesta no se consideran datos científicos, proporcionan una representación de quién participó en la reunión de HPS EL-PFDD y están destinados a complementar los comentarios en vivo y pregrabados durante toda la reunión.





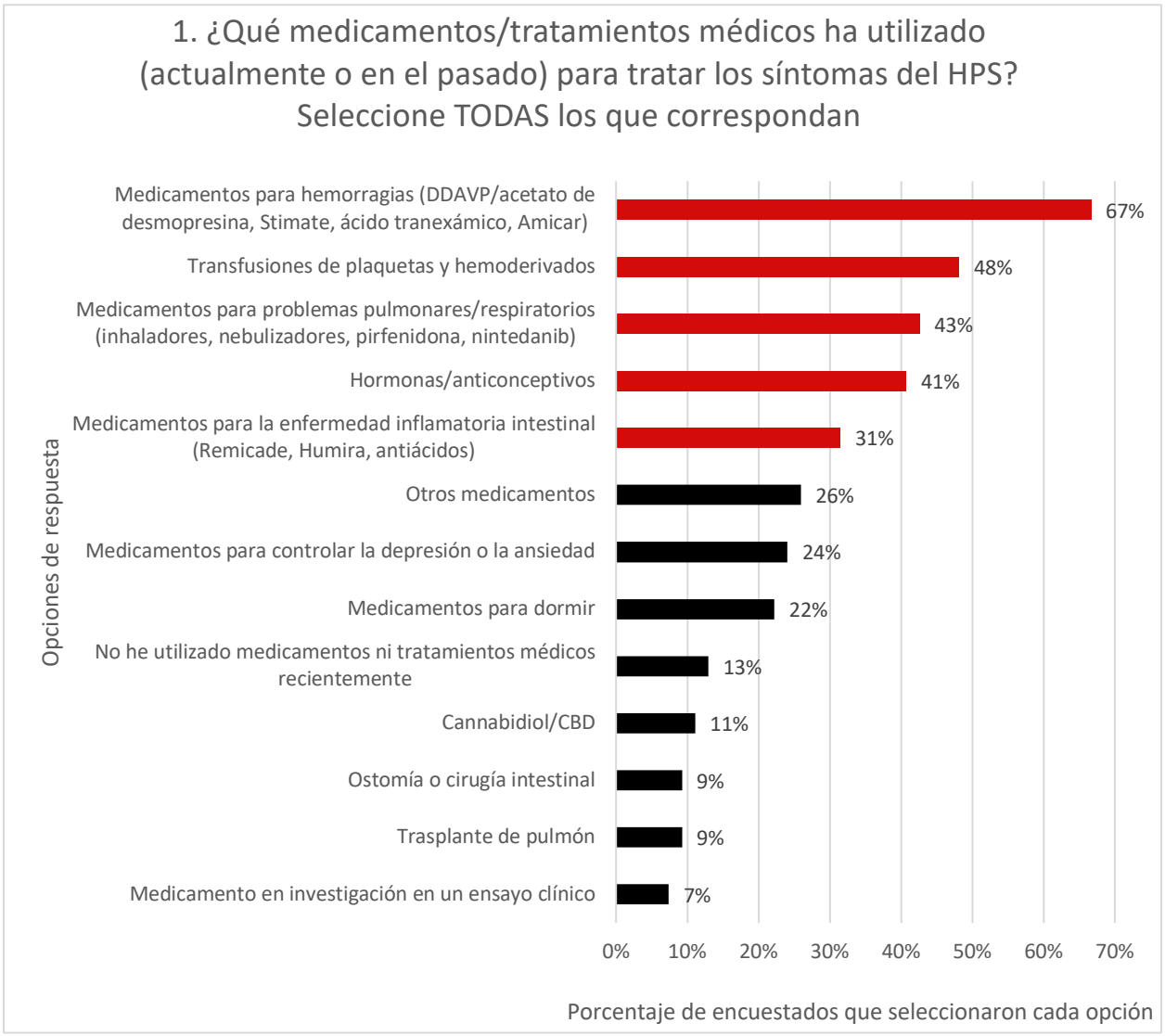
Cada encuestado seleccionó un promedio de 7.4 respuestas a esta pregunta de la encuesta.


3. Seleccione los 3 problemas principales de salud relacionados con HPS que usted o su ser querido tienen o han tenido
Problemas de coagulación de la sangre (hematomas/sangrado prolongado)
66%
Disminución de la visión
66%
Fibrosis pulmonar
39%
Colitis (enfermedad inflamatoria intestinal)
26%
Albinismo
26%
Sensibilidad a la luz (fotofobia)
19%
Ansiedad o depresión
12%
Sensibilidad de la piel a la luz solar
10%
Movimientos involuntarios de los ojos (nistagmo)
8%
Cáncer de piel
8%
Sistema inmunológico comprometido (HPS 2)
5%
Problemas cardíacos
3%
Problemas renales
3%
Otro
1%
Ojos bizcos (estrabismo)
1%
Opciones de respuesta
0%
10%
20%
30%
40%
50%
60%
70%
Porcentaje de encuestados que seleccionaron cada opción

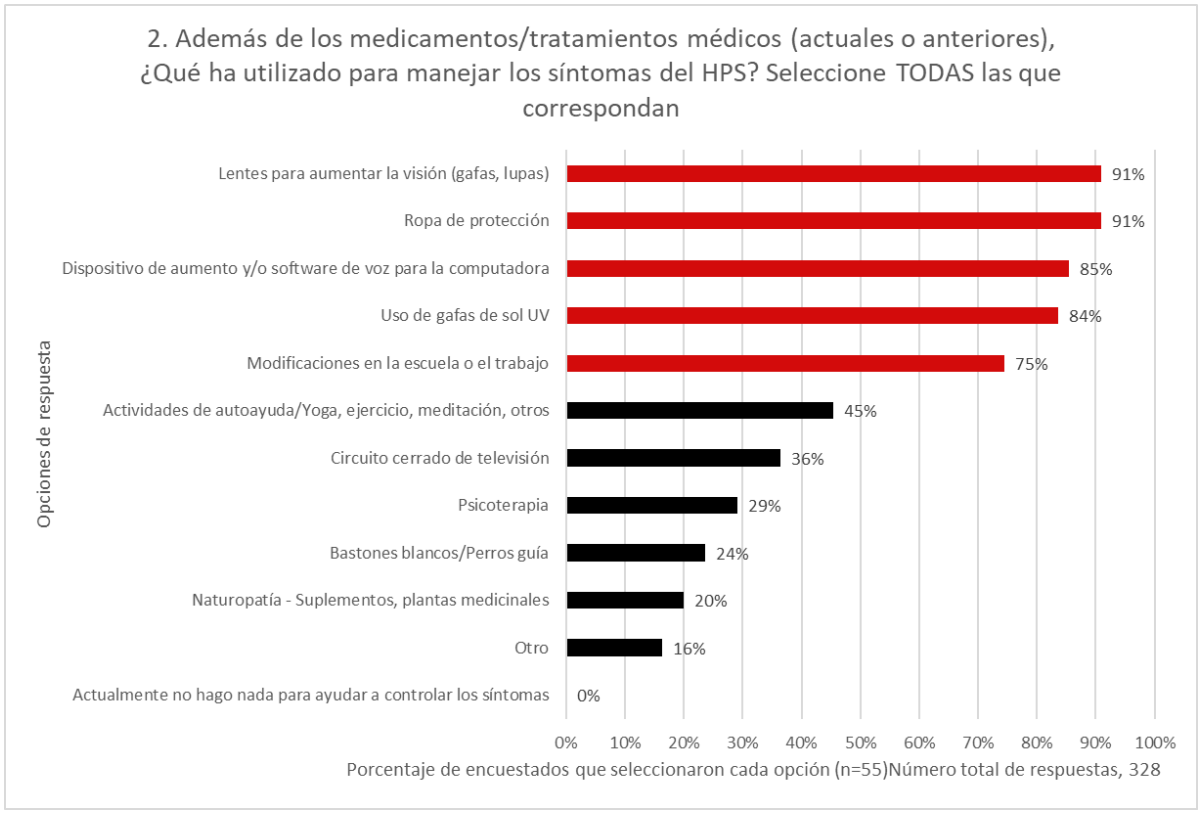

4. ¿Qué actividades específicas de la vida diaria son las más importantes para usted que usted o su ser querido NO puede realizar o con las que tiene dificultades debido al HPS? Seleccione las 3 más importantes
Opciones de respuesta
Conducir
78%
Participación en deportes/actividades recreativas/ejercicio
39%
Pasar tiempo al aire libre
36%
Estudiar o trabajar
33%
Lectura
33%
Participar en eventos y compromisos sociales
29%
Viajes/vacaciones
14%
Autocuidado/tareas
14%
Otro
6%
0%
10%
20%
30%
40%
50%
60%
70%
80%
90%
Porcentaje de encuestados que seleccionaron cada opción

Apéndice 6: Resultados de la Votación de la Sesión 2

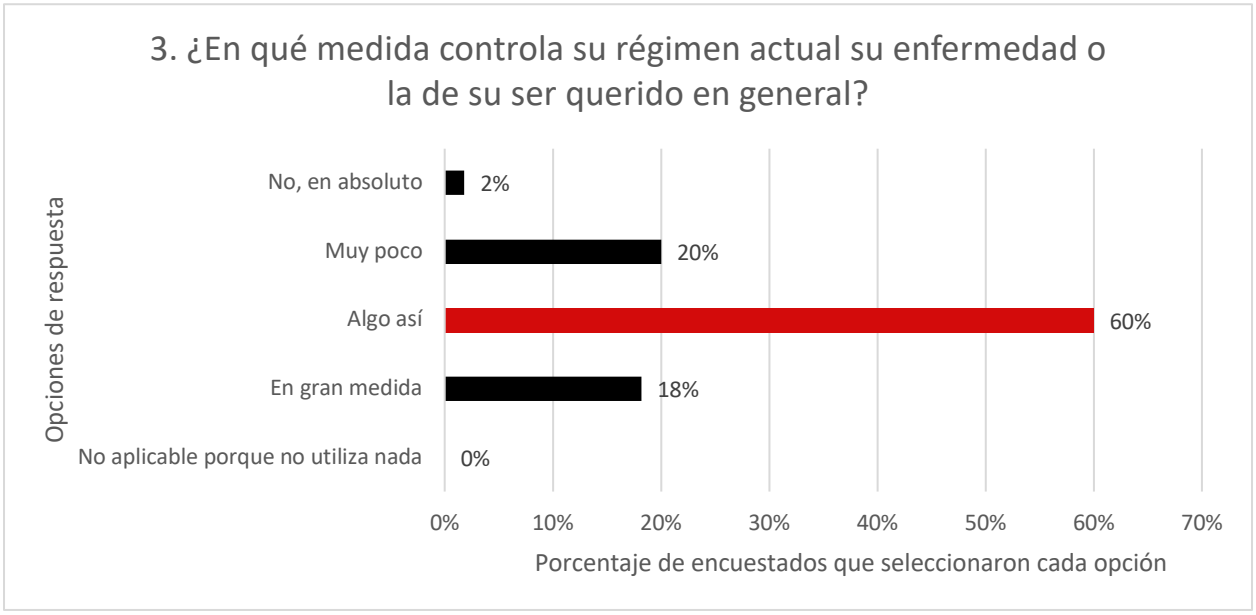
Las gráficas incluyen a los asistentes que eligieron participar en la votación en línea. Para la mayoría de las preguntas, los encuestados podían seleccionar más de una respuesta. Si bien los datos de la tasa de respuesta para estas preguntas de la encuesta no se consideran datos científicos, proporcionan una representación de quién participó en la reunión de HPS EL-PFDD y están destinados a complementar los comentarios en vivo y pregrabados durante toda la reunión.

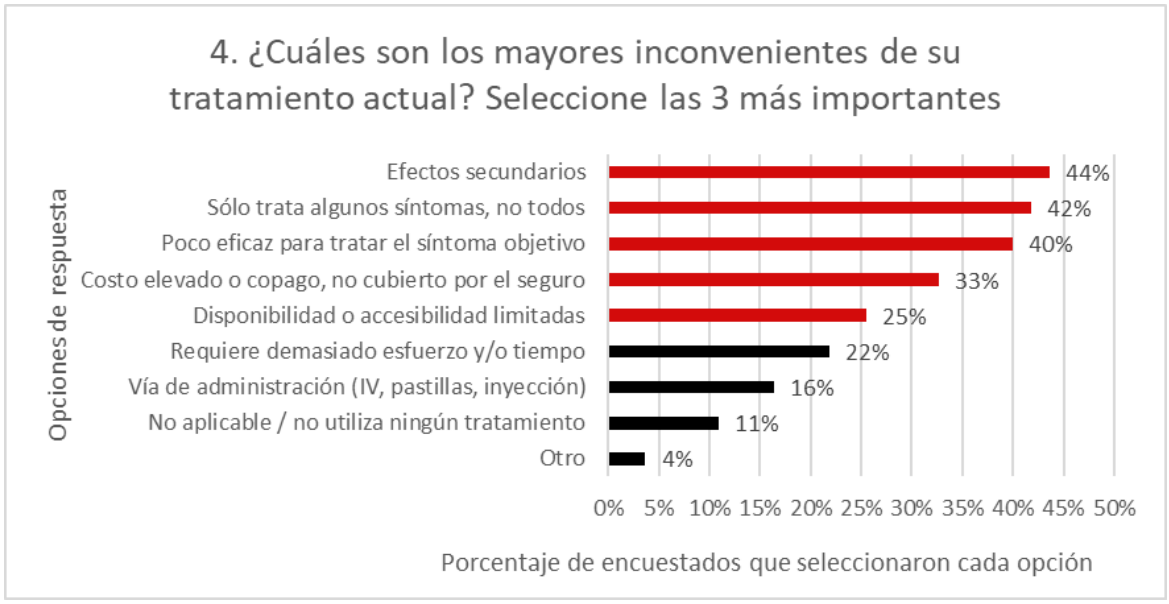


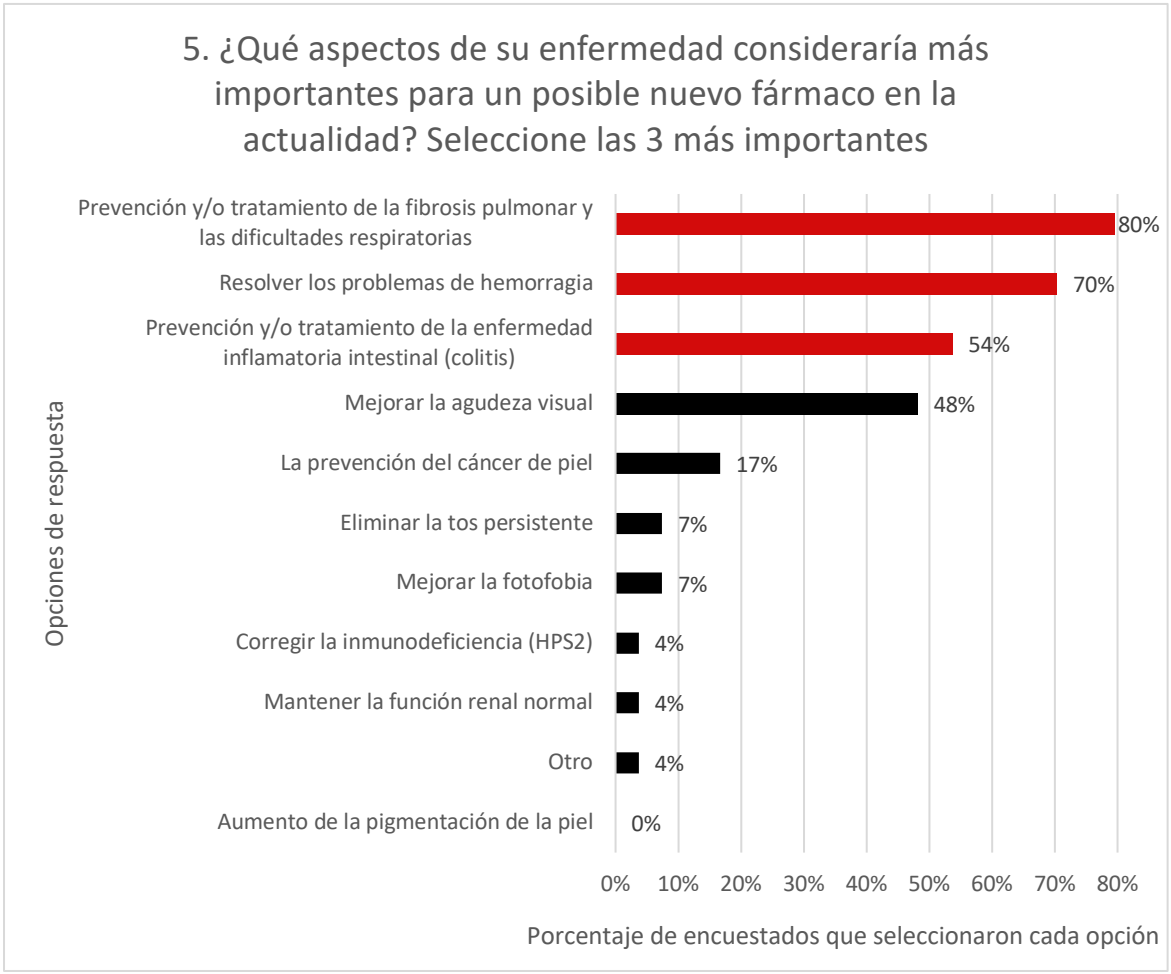
Cada encuestado seleccionó un promedio de 3.5 respuestas a esta pregunta de la encuesta.



Cada encuestado seleccionó un promedio de 6 respuestas a esta pregunta de la encuesta.




4. ¿Cuáles son los mayores inconvenientes de su tratamiento actual? Seleccione las 3 más importantes
Opciones de respuesta
Efectos secundarios
Sólo trata algunos síntomas, no todos
Poco eficaz para tratar el síntoma objetivo
Costo elevado o copago, no cubierto por el seguro
Disponibilidad o accesibilidad limitadas
Requiere demasiado esfuerzo y/o tiempo
Vía de administración (IV, pastillas, inyección)
No aplicable / no utiliza ningún tratamiento
Otro
44%
42%
40%
33%
25%
22%
16%
11%
4%
0% 5% 10% 15% 20% 25% 30% 35% 40% 45% 50%
Porcentaje de encuestados que seleccionaron cada opción


5. ¿Qué aspectos de su enfermedad consideraría más importantes para un posible nuevo fármaco en la actualidad? Seleccione las 3 más importantes
Opciones de respuesta
Prevención y/o tratamiento de la fibrosis pulmonar y las dificultades respiratorias
Resolver los problemas de hemorragia
Prevención y/o tratamiento de la enfermedad inflamatoria intestinal (colitis)
Mejorar la agudeza visual
La prevención del cáncer de piel
Eliminar la tos persistente
Mejorar la fotofobia
Corregir la inmunodeficiencia (HPS2)
Mantener la función renal normal
Otro
Aumento de la pigmentación de la piel
80%
70%
54%
48%
17%
7%
7%
4%
4%
4%
0%
0% 10% 20% 30% 40% 50% 60% 70% 80%
Porcentaje de encuestados que seleccionaron cada opción