

ISSN electrónico: 1885-5210

DOI: <https://doi.org/10.14201/rmc.31027>

BOMBARDIER BLOOD (2020): UN DOCUMENTAL MÁS ALLÁ DE LA ENFERMEDAD

Bombardier Blood (2020): A Documentary beyond the Illness

Gabriela CEVALLOS-SOLORZANO¹; María del Cisne MALDONADO-LEÓN²; Ana Belén CUEVA-QUINDE²; Natalia BAILÓN-MOSCOSO ¹

¹ Departamento de Ciencias de la Salud, Universidad Técnica Particular de Loja, San Cayetano Alto, Loja (Ecuador).

² Bioquímica y Farmacia, Universidad Técnica Particular de Loja, San Cayetano Alto, Loja (Ecuador).

Autor para correspondencia: Natalia Bailón Moscoso

Correo electrónico: ncbailon@utpl.edu.ec

Recibido: 25 de noviembre de 2022

Aceptado: 13 de febrero de 2023

Resumen

Si bien la hemofilia era conocida como una enfermedad que perturbaba solo a las familias reales de Europa, actualmente afecta a uno de cada 5.000 y a uno de cada 30.000 varones recién nacidos vivos tanto para la de Tipo A como B, respectivamente. La hemofilia es un trastorno de la coagulación sanguínea que afecta principalmente a varones por su carácter de herencia recesiva ligada al X, siendo su manifestación principal las hemorragias que pueden llegar a ser mortales si no son tratadas correctamente. En *Bombardier Blood (2020)* de Patrick James Lynch, un documental enfocado al recorrido de Chris Bombardier, una persona hemofílica cuyo sueño es escalar las siete cumbres más altas del mundo, incluyendo en su paso el monte Everest en el Himalaya. El documental además de destacar los aspectos médicos sobre esta enfermedad hace ver los diferentes estilos de vida de acuerdo a su localización, las normativas y sistemas de salud que los rige y como esto incide en el diagnóstico, seguimiento y tratamiento.

Palabras claves: hemofilia; desorden genético; Nepal; trastorno de coagulación; herencia ligada al X.

BOMBARDIER BLOOD (2020): UN DOCUMENTAL MÁS ALLÁ DE LA ENFERMEDAD
GABRIELA CEVALLOS-SOLORZANO; MARÍA DEL CISNE MALDONADO-LEÓN;
ANA BELÉN CUEVA-QUINDE; NATALIA BAILÓN-MOSCOSO

Abstract

While hemophilia was considered a disease that disturbed only the royal families of Europe, it currently affects one in 5.000 and one in 30.000 live newborn males for both Type A and B, respectively. Hemophilia is a blood clotting disorder that mainly affects men due to its character of recessive inheritance linked to X, its main manifestation hemorrhaging that can become fatal if they are not treated correctly. *Bombardier Blood* (2020) by Patrick James Lynch is a documentary focused on the journey of Chris Bombardier, a hemophilic person whose dream is to climb the seven highest summits in the world, including Mount Everest in the Himalayas. The documentary, in addition to highlighting the medical aspects of this disease, shows the different lifestyles according to their location, the regulations and health systems that govern them, and how these affect diagnosis, monitoring, and treatment.

Keywords: haemophilia; genetic disorder; Nepal; coagulation disorder; X-linked inheritance.

Ficha técnica

Título: *Bombardier Blood*.

Título original: *Bombardier Blood*.

País: Estados Unidos.

Año: 2020.

Director: Patrick James Lynch.

Música: Ryan Rapsys, Wyatt Baer, David Beede y Michael Capuano.

Fotografía: Rob Bradford, Joshua Sterling Bragg.

Guión: Patrick James Lynch y Steven Sander.

Intérpretes: Chris Bombardier, Jessica Bombardier.

Color: Color.

Duración: 80 minutos.

Género: Documental.

Idioma original: inglés.

Productora: Believe Limited.

Sinopsis: «En un intento por completar las Siete Cumbres, un montañero de vida o muerte con un trastorno hemorrágico severo arriesga su vida para arrojar luz sobre la inquietante falta de acceso a medicamentos para mantener la vida en todo el mundo» (FILMAFFINITY).

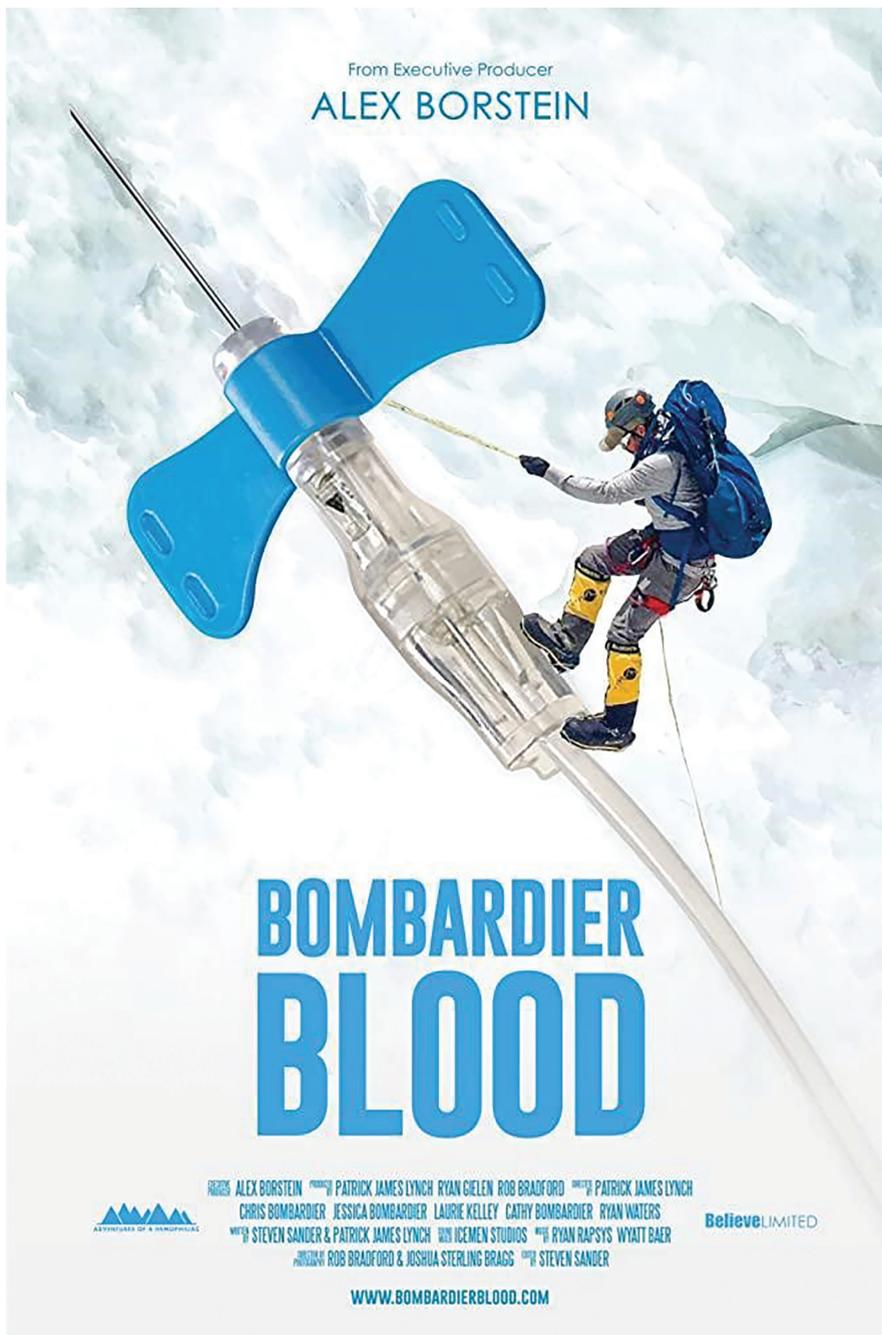
Enlaces:

<https://www.filmaffinity.com/ec/film498335.html>

https://www.imdb.com/title/tt7218308/?ref_=nv_sr_srsrg_0

Tráiler oficial: https://www.youtube.com/watch?v=ZVw9lcyM_bY&t=51s&ab_channel=BloodStreamMedia

BOMBARDIER BLOOD (2020): UN DOCUMENTAL MÁS ALLÁ DE LA ENFERMEDAD
GABRIELA CEVALLOS-SOLORZANO; MARÍA DEL CISNE MALDONADO-LEÓN;
ANA BELÉN CUEVA-QUINDE; NATALIA BAILÓN-MOSCO



Cartel norteamericano

Introducción

La hemofilia es un trastorno de la coagulación caracterizado principalmente por manifestaciones hemorrágicas^{1, 2}. Se le atribuye un origen monogénico con herencia recesiva ligada al X, causado por mutaciones en los genes *F8* y *F9* que codifican para los factores de la coagulación tipo VIII y IX, respectivamente. Las alteraciones en estos genes resultan en una disminución de la producción y/o función de estas proteínas de la coagulación, desencadenando en episodios hemorrágicos¹⁻³.

La primera descripción moderna sobre este trastorno se remonta a finales del siglo XVIII (1803) cuando el Doctor John Conrad Otto, un médico americano publicó en el *New York Medical Repository* el tratado titulado «Recuento de una disposición hemorrágica existente en ciertas familias», describiendo que el trastorno era de origen hereditario ligado al sexo ya que afectaba principalmente a varones³⁻⁵. Sin embargo, el término «hemofilia», proveniente del griego *hemo*-sangre- y *filia* -amor-, se encuentra por primera vez en un ensayo descrito en 1828 por Hopff de la Universidad de Zúrich, Suiza³⁻⁶.

A la hemofilia se la ha denominado como «la enfermedad real», ya que varios miembros de las familias reales europeas se vieron afectados. Así, la reina Victoria de Inglaterra a pesar de no poseer antepasados con hemofilia, era portadora de la enfermedad^{5, 6}. Esta engendró cinco hijas y cuatro hijos; dos de ellas portadoras de la enfermedad, transmitiendo la hemofilia a diversas familias de la nobleza europea, incluyendo España y Rusia. Su octavo hijo, Leopold, falleció a causa de una hemorragia cerebral a los 31 años, padecía de Hemofilia B. Otro caso famoso fue el de Alexis Nikolayevich Romanov, hijo del Zar Nicolás II de Rusia y Alexandra de Hasse, nieta de la Reina Victoria. En la actualidad, ninguno de los miembros de la familia real Europea padecen hemofilia⁵.

Las tipologías más frecuentes de hemofilia son la de tipo A y tipo B según la deficiencia del factor de coagulación⁶. Sin embargo, la hemofilia tipo A es la más común siendo su prevalencia de uno entre 5.000 varones recién nacidos vivos. Por su parte, la hemofilia tipo B afecta solamente a uno entre 30.000 varones recién nacidos vivos. La proporción se mantiene invariable entre razas^{4, 6} hecho que incluye a la hemofilia dentro de las enfermedades raras. Otra forma de clasificar la severidad de la hemofilia es con relación a la concentración en plasma de los factores de coagulación VIII o IX. De esta forma, en la hemofilia severa los valores del factor de coagulación serán menores al 1 %; en la hemofilia moderada entre el 1 al 5 % y la forma leve los niveles son mayores al 5 % del valor normal⁶.

La expectativa de vida para las personas que presentan hemofilia en su expresión leve y moderada es bastante cercana a la de la población normal, entre 75 años. Sin embargo, este pronóstico disminuye para las personas con hemofilia severa; para estas personas la expectativa de vida es alrededor de 63 años, ya que, al existir un nivel tan disminuido de factor, un episodio de hemorragia puede ser fatal⁷.

El documental *Bombardier Blood* se centra en Chris Bombardier, un hombre diagnosticado con hemofilia severa tipo B, el recorrido para cumplir su sueño de escalar las Siete Cumbres más altas del mundo de los siete continentes (Foto 1A), incluyendo al imponente monte Everest. Este documental enfoca la vida de Cris en California y documenta su paso por Nepal antes de llegar al Everest; utilizando cada escalada para recaudar fondos para la fundación *Save One Life*, para que más personas tengan acceso a un tratamiento. El recorrido de Chris inició en el 2011 en África con el Monte Kilimanjaro, le siguió el Aconcagua en Sudamérica, luego el Monte Elbrús en Europa, continuó con el Denali en Norte América, luego el Carstensz en Oceanía, continuando su aventura con el monte Everest en 2018 y

BOMBARDIER BLOOD (2020): UN DOCUMENTAL MÁS ALLÁ DE LA ENFERMEDAD
GABRIELA CEVALLOS-SOLORZANO; MARÍA DEL CISNE MALDONADO-LEÓN;
ANA BELÉN CUEVA-QUINDE; NATALIA BAILÓN-MOSCOSO

finalizando en el monte Vinson en la Antártida (Foto 1B)⁴. Las escaladas de Chris recaudaron más de 250.000 dólares, patrocinando a más de 100 niños con hemofilia en países con difícil acceso a un sistema de salud integral que les permita

un adecuado acompañamiento en esta enfermedad. El presente artículo tiene por fin resaltar la importancia del documental *Bombardier Blood* como un recurso para sensibilizarnos acerca de la hemofilia, una enfermedad clasificada como rara.

A



B

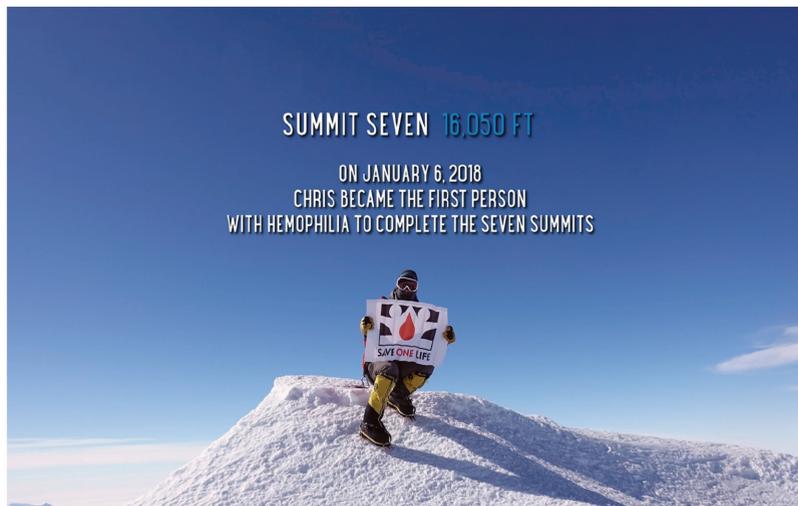


Foto 1. Cumbres escaladas por Chris Bombardier. A Las siete cumbres más altas del mundo que escaló Chris Bombardier. B Chris Bombardier en Winson

En 1999, la Federación Mundial de la Hemofilia publicó por primera vez el *Annual Global Survey*, el cual reporta la incidencia demográfica de las personas con hemofilia⁸. Para el año 2020, se incluyó los datos de 120 países dando un total de 347.026 pacientes. Estos están diagnosticados entre hemofilia (209.614), hemofilia tipo A (165.379), tipo B (33.076), de tipo desconocido (11.159), con enfermedad de *Von Willebrand* (84.197) y otros trastornos de la coagulación (53.215)⁹.

La prevalencia de la hemofilia varía en las distintas regiones, siendo esta menor en países de bajos ingresos con respecto al promedio internacional. Esta variación en la prevalencia se puede atribuir a la falta de capacitación diagnóstica en dichos países, falta de acceso a la atención médica necesaria, la poca o nula posibilidad de un tratamiento adecuado; y, todo esto ligado a la evidente falta de recursos económicos².

Manifestaciones clínicas más frecuentes de la hemofilia

La presencia de hemorragias en diversas localizaciones del organismo es uno de los síntomas más frecuentes, siendo las más usuales las de articulaciones en tobillos, rodillas y codos; y, las de los músculos¹⁰. La hemartrosis, afecta principalmente a articulaciones grandes producto de sangrados recurrentes en la misma articulación³ como se puede observar en la foto 2A, Donna DiMichele, Hematóloga del Instituto Nacional de Salud de Estados Unidos, menciona en el documental

...Una vez que sangras o tienes una hemorragia y esa sangre se escapa hacia otros tejidos existen sustancias dentro de los eritrocitos que se liberan y que, de hecho, pueden dañar a los tejidos.

En la foto 2B se puede observar el daño ocasionado a los nervios de la mano como resultado de múltiples hemorragias en las articulaciones del brazo.

La historia de Chris Bombardier

El primer signo clínico que presentó Chris Bombardier fue a raíz de una de sus primeras vacunas, la MMR (sarampión, paperas y rubéola). Su madre menciona que tardaron 10 días en darse cuenta de que tenía una hemorragia como consecuencia de algo «tan sencillo» como una vacuna. La madre de Chris menciona también que cuando diagnosticaron a Chris con hemofilia los médicos le indicaron que «Deben poner almohadillas en todos sus muebles y no podrá hacer X, Y o Z.», por los riesgos que implicaba el presentar una hemorragia. En la foto 3, podemos observar a un niño utilizando un casco de protección en su cabeza para en caso de un golpe, no se desencadene una hemorragia.

Diagnóstico

Al tratarse de una enfermedad genética se debe tener en cuenta primeramente que se debe elaborar la historia clínica, refiriéndose a los antecedentes familiares y semiología del sangrado, examen físico, la historia del parto, presencia de cesárea, uso de fórceps, instrumentación, presencia de sangrado al corte del cordón umbilical, así como un sangrado posterior a la vacunación o traumas leves, y en las mujeres, se debe resaltar las características del sangrado durante el periodo menstrual. Además de ello se suman, análisis de laboratorio: conteo de plaquetas, tiempo de protrombina (TP) y tiempo parcial de tromboplastina activada (TTPa), tiempo de trombina (TT), tiempo de hemorragia (TH)¹¹. En el diagnóstico, la prueba de TTPa es la que más se destaca para poder confirmar la enfermedad y clasificarla según el nivel de severidad, posteriormente se identifica los niveles de los factores VIII y IX presentes en sangre².

Con respecto al diagnóstico de la enfermedad, Donna DiMichele, menciona que

...La hemofilia B es una quinta parte de lo común por lo que es una enfermedad rara y poco común, por así decirlo. De hecho,

BOMBARDIER BLOOD (2020): UN DOCUMENTAL MÁS ALLÁ DE LA ENFERMEDAD
GABRIELA CEVALLOS-SOLORZANO; MARÍA DEL CISNE MALDONADO-LEÓN;
ANA BELÉN CUEVA-QUINDE; NATALIA BAILÓN-MOSCOSO

A



B



Foto 2. Síntomas de Hemofilia. A. Sinovitis producto de repetidas hemorragias en la articulación de la rodilla. B. Daño a músculos y nervios de la mano, resultado de múltiples hemorragias en articulaciones de los brazos

quienes solo tienen una deficiencia muy leve a veces no son diagnosticados a lo largo de su vida. Por otro lado, quienes tienen el tipo más grave, es decir, en quienes el factor de coagulación es indetectable, con frecuencia son diagnosticados en el primer año de vida.

Aclarando los motivos por los que esta enfermedad es de difícil diagnóstico. El diagnóstico de Chris fue de hemofilia severa tipo B, siendo de difícil detección durante el primer año de vida debido a que el factor IX se establece en el sexto mes de edad, por lo que puede dar falsos positivos en niños sanos. Por esta razón es



Foto 3. Chris Bombardier de niño utilizando un casco protector para evitar hemorragias por golpe en la cabeza

recomendable repetir la prueba de medición del factor IX a los 6 y 12 meses de edad¹².

El análisis genético es eficiente y sensible a la detección de mutaciones en familias con antecedentes de hemofilia conocidos, como en los que no se presentan antecedentes¹³. Es importante poder identificar qué tipo de mutación es la causante de la enfermedad ya que así se puede brindar un tratamiento más apropiado para cada paciente^{13, 14}. En estudios moleculares por medio de la secuenciación, se cuenta con un 99 % de confiabilidad, ya que se pueden identificar las mutaciones del gen *F9* que codifica para el Factor IX y permite de forma más precisa conocer la localización y el tipo de arreglo genético; además del desarrollo de sus inhibidores¹⁴.

En el diagnóstico prenatal la técnica más empleada es la biopsia de las vellosidades coriónicas que se la realiza entre las semanas 11 a 14 de gestación. La amniocentesis también nos permite

analizar las células de feto para determinar una posible hemofilia. Otro método diagnóstico es medir los factores hemostáticos en sangre fetal; esta debe ser obtenida por cordocentesis entre las semanas 18 a 20 de gestación¹². El diagnóstico también se puede realizar postparto, para estas pruebas se debe tomar la muestra del cordón umbilical y realizar la cuantificación de los factores de coagulación^{2, 12}.

La historia de un tratamiento

Si bien todavía no existe cura para la hemofilia, el tratamiento desde hace varias décadas ha estado enfocado en tratar y prevenir las hemorragias con una infusión del factor de coagulación deficiente^{15, 16}.

El documental es bastante preciso en destacar algunos aspectos relevantes sobre los avances en el tratamiento de la hemofilia. Menciona, que

al principio no existía un tratamiento para esta enfermedad, lo que condenaba a las personas que la padecían a morir a edades tempranas. Sin embargo, en los años 70 hubo un giro significativo y prometedor, ya que se podría tratar por autoinfusión de los factores de coagulación permitiendo una vida independiente y más tranquila para el paciente (Foto 4). Aunque existieron algunas complicaciones para la salud de los hemofílicos, como lo detalla el narrador del documental:

...Nuestra historia se remonta a principios del decenio de 1980, cuando la gente con hemofilia comenzó a usar el agente de coagulación sanguínea conocido como factor. Era conveniente y efectivo, pero con frecuencia transmitía el virus del SIDA ... La mayoría de los hemofílicos fueron tratados con infusiones de factor de coagulación; un concentrado hecho de la sangre de hasta 20.000 donantes. Solo un donante con

SIDA puede contaminar miles de frascos con factor de coagulación ... Para 1985, las empresas de fármacos encontraron la manera de hacer que el factor fuera seguro, pero ya era demasiado tarde.

También se menciona una cifra aproximada con respecto a los afectados en esa época. Val Bias, director ejecutivo de la *National Hemophilia Foundation* comenta que: ... «El 90 % de nuestra población de 20.000 personas contrajo VIH o Hepatitis C».

En las últimas décadas del siglo XX el mayor avance del tratamiento se ha relacionado con el progreso de la tecnología del ADN recombinante, el cual permite el desarrollo de FVIII y FIX, disminuyendo el riesgo de transmisión de patógenos. También se encuentran los anticuerpos específicos que simulan la función coagulante del FVIII, inhibición de proteínas coagulantes como la antitrombina, con moléculas que interfieren con



Foto 4. Niño realizando una autoinfusión del factor de coagulación deficiente

el ARN y la vía inhibitoria del factor tisular con anticuerpos monoclonales¹⁷.

La dosis ideal del factor VIII o IX, para conseguir la hemostasia sin llegar al sobre tratamiento sólo puede ser estimada¹⁶. Para la Hemofilia A, cada unidad de Factor VIII por kilogramo de peso corporal elevará el nivel plasmático del Factor alrededor de 2 UI/dl; la vida media de este factor es de 8 a 12h. Para la Hemofilia B, cada unidad de Factor IX por kilogramo de peso corporal elevará el nivel plasmático del factor alrededor de 1 UI/dl; su vida media es de 18 a 24 horas¹⁶.

Actualmente, el factor se produce mediante tecnología de ADN recombinante (ADNr). El medicamento Nuwiq®¹⁸, contiene simoctocog alfa (factor VIII recombinante) como principio activo. Simoctocog alfa es una proteína purificada de 1440 aminoácidos, comparable con la forma de 90 kDa del factor VIII humano plasmático. Este medicamento se produce mediante tecnología de ADN recombinante de células embrionarias de riñón humano (HEK). Se adapta a la profilaxis individualizada abordando la inmunogenicidad en pacientes con hemofilia A, ya que tiene una elevada afinidad por el factor de coagulación von Willebrand¹⁹.

El costo y el acceso al factor varían según el país. Se puede estimar un valor anual del tratamiento para hemofilia; así en México oscila en 876.299 EUR²⁰; en países europeos ronda los 40.000 a 120.000 EUR²¹; en Estados Unidos entre 247.858 a 991.435 EUR²²; a diferencia de Brasil con 19.595 EUR²³; en Turquía el valor es de aproximadamente 524.499 EUR²⁴. Aunque los valores difieren para cada zona geográfica, siguen representando un alto costo para el tratamiento de la enfermedad.

El futuro terapéutico de la enfermedad se encuentra en la terapia génica, como una opción curativa; su propósito es que los pacientes no requieran terapia de reemplazo de factores y no presenten sangrados. Esta alternativa resulta exitosa en la expresión endógena

del factor de coagulación, haciendo innecesarias las profilaxis y las características infusiones intravenosas¹⁷.

Actualmente existe un primer tratamiento basado en terapia génica para los pacientes adultos con hemofilia B aprobado por la FDA (*U.S. Food and Drug Administration*). Este nuevo tratamiento se denomina *Hemgenix* y consiste en introducir a través de vectores virales una copia funcional del gen *F9* en las células hepáticas del paciente. *Hemgenix* se administra en una dosis única por vía intravenosa, tras la cual el gen se expresará en el hígado y las células del paciente serán capaces de producir Factor IX²⁵. Una sola dosis de este fármaco se encuentra valorada en 3,300.000 EUR²⁶.

Hemofilia y la situación actual en Nepal

El documental *Bombardier Blood* se centra en Nepal. Donde, hasta el año 2020, solo se han diagnosticado 595 casos con hemofilia (486 tipo A y 109 tipo B), pero se presume que existen más de 3.000 personas que la padecen⁹.

Cuando Chris visita a personas con hemofilia que viven en Nepal, nos muestran como ellas enfrentan la lucha contra esta enfermedad. La mayoría de las personas que padecen hemofilia sobre todo en países en vías de desarrollo poseen muy poca o ninguna posibilidad de acceder a los medicamentos indicados en el tratamiento de su patología. Esto coloca su vida en una situación de riesgo pudiendo sufrir severas afectaciones en extremidades o incluso hemorragias internas que los conduciría a la muerte. En Nepal, la vida de muchos pacientes que sufren trastornos de la coagulación está mejorando con la ayuda de la Federación Mundial de Hemofilia y la Sociedad de Hemofilia de Nepal (SHN); que, gracias a donaciones de los factores de coagulación, están haciendo posible el tratamiento de estos pacientes, brindándoles una mejora en la calidad de vida²⁷.

BOMBARDIER BLOOD (2020): UN DOCUMENTAL MÁS ALLÁ DE LA ENFERMEDAD
GABRIELA CEVALLOS-SOLORZANO; MARÍA DEL CISNE MALDONADO-LEÓN;
ANA BELÉN CUEVA-QUINDE; NATALIA BAILÓN-MOSCOSO

Programas humanitarios como *Project SHARE*, facilitan la donación de productos de factor de coagulación sanguínea para el tratamiento de quienes habitan en países donde existe escasez o no hay disponibilidad de estos fármacos. En los últimos meses el medicamento Nuwiq® se ha donado a más de 16 países en los que no existe su fabricación^{19, 27}.

Uno de los momentos más sensibles del documental, se da cuando Chris tuvo un encuentro con una madre de dos hijos hemofílicos, uno de ellos había fallecido meses atrás a causa de una hemorragia. La madre comentó acerca de la evidente diferencia del estado de salud de Chris un hombre hemofílico de 31 años y su joven hijo de 18 años también hemofílico; a lo que Chris comenta:

...Me vi en un estado de salud muy bueno. Escalaré el Everest y en ese momento me

sentí muy culpable de que su hijo no haya vivido y que yo esté haciendo esto.

Chris junto con los que hicieron posible del documental, han contribuido de manera significativa en la lucha contra esta enfermedad. Usaron como insignia la bandera de «*Save One Life*», la que fue firmada tanto por jóvenes hemofílicos (Foto 5 A-B), como por miembros del equipo de salud de Nepal (Foto 5C), Chris la llevó consigo a la cima del Everest, para que de manera simbólica compartirán todos juntos el logro (Foto 5D).

El mensaje de *Bombardier Blood*

A lo largo de esta década los avances en la ciencia han permitido a personas como Chris mantener un ritmo de vida casi normal a pesar de su enfermedad y las dificultades que conlleva.

A



B



C



D



Foto 5. Acciones a favor de *Save One Life*. A-B. Personas con hemofilia firmando la bandera. C. Personas del equipo de salud. D. Chris con la bandera de *Save One Life* en la cima del Monte Everest

Por otro lado, hay muchos casos de pacientes con un acceso limitado y e incluso imposible, lo que dificulta por completo su diario vivir. Los pacientes hemofílicos presentan lesiones en las extremidades ocasionadas por las hemorragias y muchos ni si quiera logran permanecer con vida. La ausencia del factor que se requiere en su tratamiento les hace padecer terribles complicaciones que no solo afectan a los pacientes sino también a sus familias que se ven conflictuadas ante la situación y la escasez de recursos. El documental, evidencia la brecha que existe entre países desarrollados y países en vías de desarrollo, resaltando las disparidades en salud que impone la pobreza con respecto al tratamiento de esta enfermedad; también muestra la realidad y el dolor de muchos que no tienen la posibilidad de alzar su voz.

El documental trasciende a algo más que una enfermedad. La historia de Chris merece ser nombrada pues arriesgó su vida para obtener fondos económicos que financiarían los tratamientos de más personas que día a día luchan contra la misma enfermedad y no tienen la oportunidad de pagarlos, además de cumplir un reto personal. Acciones como, la reunión con miembros de la Sociedad de Hemofilia de Nepal para crear conciencia sobre las dificultades que atraviesan las personas con trastornos hemorrágicos y sobre todo la falta de medicamentos para preservar su vida, muestran a Chris como un ejemplo de persistencia e icono de empatía, desafiando a la más temida de todas las montañas en el planeta Tierra, El Everest.

En conclusión, *Bombardier Blood* nos brinda una visión bastante amplia sobre la hemofilia; no solo por resaltar los aspectos clínicos de la enfermedad, sino también por el enfoque social actual sobre lo que es vivir con una enfermedad genética rara, en diferentes contextos y la necesidad de un mejor acceso a los sistemas de salud. Además, es un llamado a contribuir para que conozcamos, entendamos y nos unamos a mejorar la calidad de vida de estas personas.

Referencias

1. Thornburg CD, Duncan NA. Treatment adherence in hemophilia. *Patient. Prefer. Adherence*. 2017;11:1677-1686.
2. Martínez-Sánchez LM, Álvarez-Hernández LF; Ruiz-Mejía C, Jaramillo-Jaramillo LI, Builes-Restrepo LN, Villegas-Álzate JD. Hemofilia: abordaje diagnóstico y terapéutico. *Rev. Fac. Nac. Salud Pública*. 2018;36(2):85-93.
3. Batty P, Lillicrap D. Advances and challenges for hemophilia gene therapy. *Hum. Mol. Genet*. 2019;28(1):R95-R101.
4. Franchini M, Mannucci P. Past, present and future of hemophilia: a narrative review. *Orphanet J. Rare Dis*. 2012;7(24):1-8.
5. Castillo-González D. Hemofilia: aspectos históricos y genéticos. *Rev. Cuba. Hematol. Inmunol. Hemoter*. 2012;28(1):22-33.
6. Kaadan AN, Angrini M. Who Discovered Hemophilia. *Int. Soc. Hist. Islam Med*. 2009;8-9:46-50.
7. Sossa CL, Solano MH, Wandurraga EA, Jiménez SI, Galvis HD, Pérez CA. Hemofilia y osteoporosis. *Med. Unab*. 2008;11(3):218-224.
8. López-Arroyo JL, Pérez-Zuñiga JM, Merino-Pasaye LE, Saavedra-González A, Alcivar-Cedeño LM, Álvarez-Vera JL, et al. Consenso de hemofilia en México. *Gac. Méd. Méx*. 2021;157(1):1-37.
9. Federación Mundial de Hemofilia. Informe del Sondeo Mundial Anual 2020. 2021.
10. Arbesú G, Dávoli M, Elhelou L, Gastaldo S, Honnorat E, López MJ, et al. Hemofilia: Guía de Diagnóstico y Tratamiento. *Soc. Arg. Hema*. 2017;167-178.
11. Gallo S, Castillo A, Villalobos G, Caro V, Arroyo A. Hemofilia, una revisión de la literatura. *Crónicas científicas*. 2020;14(14):6-21.
12. García-Chávez J, Majluf-Cruz A. Hemofilia. *Gac. Méd. Méx*. 2013;149(3):308-321.
13. Jayandharan GR, Srivastava A. Hemophilia: Genetics, Diagnosis and Treatment. *J. Genet. Syndr. Gene Ther*. 2011;1(1):1-12.

BOMBARDIER BLOOD (2020): UN DOCUMENTAL MÁS ALLÁ DE LA ENFERMEDAD

GABRIELA CEVALLOS-SOLORZANO; MARÍA DEL CISNE MALDONADO-LEÓN;
ANA BELÉN CUEVA-QUINDE; NATALIA BAILÓN-MOSCOSO

14. Acosta-Aragón MA, Álvarez-Mina AR, Velásquez-Paz JC, Vizcaíno-Carruyo JC. Hemofilia B o enfermedad de Christmas. *Med. Lab.* 2020;24(4):273-289.
15. Srivastaba A, Brewer AK, Mauser-Bunschoten EP, et al. Guidelines for the management of hemophilia. *Haemophilia.* 2013;19(1):e1-e47.
16. Lázaro Gallardo EM, Monforte Gasque MP. Farmacoterapia de la hemofilia. *RSI* 2021.
17. Santiago-Pacheco V, Vizcaíno-Carruyo J. Hemofilia A: una enfermedad huérfana. *Med. Lab.* 2021;25(3):605-617.
18. Nuwiq®. Ficha Técnica del medicamento. Agencia Europea de Medicamentos. 2020;1-58.
19. Bussines Wire. Octapharma dona 30,5 millones de unidades internacionales de Nuwiq, su medicamento para el tratamiento de personas con hemofilia en los países en desarrollo. *Bussines Wire*; 2017.
20. González-Figueroa M, Canales-Muñoz JL, Aguayo-Alcaraz G, Zamora-Vázquez G. Costo directo de la atención médica en niños con hemofilia. *Rev. Méd. Inst. Mex. Seguro. Soc.* 2010;48(2):199-204.
21. Johnson KA, Zhou ZY. Costs of Care in Hemophilia and Possible Implications of Health Care Reform. *Hematology. Am. Soc. Hematol. Educ. Program.* 2011; 2011:413-418.
22. Dalton DR. Hemophilia in the Managed Care Setting. *Am. J. Manag. Care.* 2015;21(6):S123-S130.
23. Ferreira AA, Brum IV, Souza JV, Gonçalves Leite IC. Cost analysis of hemophilia treatment in a Brazilian public blood center. *Cad. Saúde Colet.* 2020;28(4):5556-566.
24. Malhan S, Öksüz E, Antmen B, Balkan C, Kavakli K. Cost of hemophilia A in Turkey: an economic disease burden analysis. *J. Med. Econ.* 2021;24(1):1052-1059.
25. U.S. Food and Drug Administration. FDA Approves First Gene Therapy to Treat Adults with Hemophilia B. *FDA.* 2022.
26. Naddaf M. Scientists Welcome \$3.5-Million Drug—But Questions Remain. *Nature.* 2022;612(1):388-389.
27. Federación Mundial de Hemofilia. Programa de ayuda humanitaria de la FMH: Mejorando vidas en Nepal. *World Fed. of Hemo.* 2021.

BOMBARDIER BLOOD (2020): UN DOCUMENTAL MÁS ALLÁ DE LA ENFERMEDAD

GABRIELA CEVALLOS-SOLORZANO; MARÍA DEL CISNE MALDONADO-LEÓN;

ANA BELÉN CUEVA-QUINDE; NATALIA BAILÓN-MOSCOSO



Gabriela Cevallos-Solórzano, es Bioquímica Farmacéutica por la Universidad Técnica Particular de Loja – Ecuador. Máster en Técnicas de Caracterización y Conservación de la Diversidad Biológica por la Universidad Rey Juan Carlos de Madrid–España. Actualmente es Docente-Investigadora del Departamento de Ciencias de la Salud e integrante del Grupo de Investigación Biomedicina y Ambiente de la UTPL. Profesora de las cátedras de Biología Celular y Biología Molecular.



Ana Belén Cueva Quinde, es estudiante de la Carrera de Bioquímica y Farmacia de la Universidad Técnica Particular de Loja Ecuador. Actualmente se encuentra cursando el quinto año de su carrera, ha realizado practicas preprofesionales en el Instituto Ecuatoriano de Seguridad Social (Farmacia). Es por segunda ocasión ayudante de cátedra del componente de Bacteriología Clínica. Miembro activo del Club de Escritura de la UTPL.



María del Cisne Maldonado León, es estudiante de octavo ciclo de la carrera de Bioquímica y Farmacia en la Universidad Técnica Particular de Loja. Ha realizado prácticas preprofesionales en el Hospital General Isidro Ayora y en la Clínica San Pablo en la ciudad de Loja. Se desempeñó como ayudante de cátedra para la asignatura de Química general y como Mentora para alumnos de nuevo ingreso en el Proyecto Mentores UTPL. Participó en el concurso Hult Prize, llegando a las finales regionales y semifinalista del 2020 Global Student Challenge del Babson College.



Natalia Bailón-Moscoso, es Doctora en Bioquímica y Farmacia por la Universidad de Cuenca Ecuador. Realizó sus estudios de Doctorado en Ciencias Biomédicas en la Universidad Nacional Autónoma de México, obteniendo el título de PhD con mención honorífica. Coordinadora del Grupo de Biomedicina y Ambiente de la UTPL en Loja, Ecuador. Actualmente Docente-Investigadora del Departamento de Ciencias de la Salud de la UTPL. Profesora de la cátedra de Genética Clínica y Patología Molecular.