



LI ~ INFOS N° 33 ~ JANVIER 2020



Le 20 Septembre 2004 j'ai reçu une lettre venant Suède. C'était mon premier contact avec Jonny. Il avait alors 55 ans. Il avait été diagnostiqué Cutis Laxa quelques mois après sa naissance. Dès sa petite enfance, les problèmes pulmonaires liés à la Cutis Laxa ont été un souci permanent. Cela ne l'a pas empêché de se marier et d'avoir un fils. Infirmier psychiatrique, et aussi musicien, c'était un homme très chaleureux. En 2016 il était venu à Annecy assister aux 5èmes journées de la Cutis Laxa. Sa présence avait été un véritable cadeau pour nous tous. Son témoignage de vie est un souvenir cher à nos cœurs.

Epuisé par les difficultés respiratoires et cardio-vasculaires, Jonny a quitté ce monde le 11 Décembre 2019. Nous avons perdu un ami mais aussi l'un des plus anciens membres de Cutis Laxa Internationale. Nous adressons nos pensées affectueuses à sa femme et à son fils.

Quelle triste année 2019 !!!! Il était temps qu'elle se termine, deux autres décès sont venus assombrir la fin de l'année : River et Esteban , petits garçons dont les vies trop courtes n'auront connu que les hôpitaux.

Marie-Claude Boiteux, Présidente

NOUVEAUX CONTACTS, NOUVELLES DES FAMILLES

Le fils de Moctar, âgé de 7 ans, est le 1er malade que nous connaissons au Sénégal.

Akim, Felicity, Kofi, Kollin, River, Grace, Ashley & Janet, Tina, Rhian, Meagan et sa mère, Zeynep, Anaaaya nous ont également rejoints en cette fin d'année 2019.

Aujourd'hui, Cutis Laxa Internationale réunit 409 malades : 171 en Amérique du Nord et Centrale, 34 en Amérique du sud, 14 en Asie, 13 en Océanie, 152 en Europe, 18 au Moyen-Orient et 7 en Afrique.

RENCONTRES, ÉVÉNEMENTS ET MANIFESTATIONS



30 Août Deuxième édition de notre présence au parc Fantasia



29 Novembre Remise du Chèque du Triathlon de Sireuil



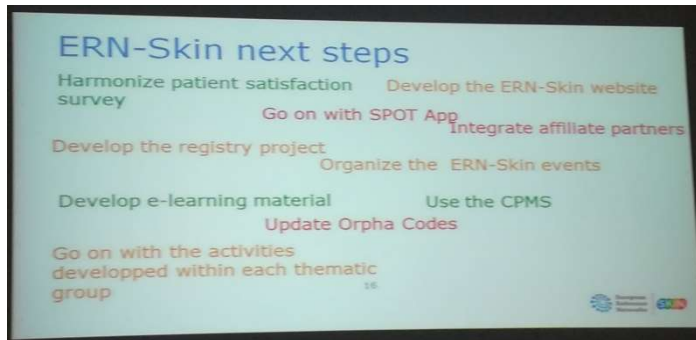
09 Décembre Rencontre avec la Chorale de Gospel... des projets pour 2020...



3 et 4 Octobre :
ERN-Skin
Conférence Annuelle à l'Hôpital Necker à Paris. Deux journées d'intense travail, que ce soit en réunion plénière ou dans les groupes thématiques.



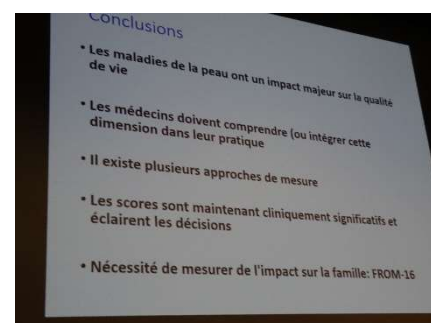
Les représentants des patients ont pu exposer leurs souhaits et dialoguer avec les médecins et chercheurs afin d'établir ensemble la feuille de route des prochaines années. La tâche est immense, mais la mise en commun des volontés et des synergies permettront d'améliorer le diagnostic, la prise en charge et les traitements des patients au niveau européen.



26 et 27 Novembre Formation organisée par Eurordis. Après plusieurs cours « en ligne » suivis au fil de l'année, les représentants des malades au sein des ERNs se sont retrouvés à Barcelone pour 2 dernières journées de formation sur le Leadership. A l'issue de cette formation, nous avons tous reçu notre diplôme. Même si le cadre catalan avait un petit goût de vacances estivales, ce



furent deux journées de travail au cours desquelles nous avons renforcé nos capacités naturelles et nos talents pour être plus efficaces dans nos interactions avec les professionnels de santé au sein des ERNs. Acquérir les compétences nécessaires pour porter mieux la voix des patients, l'objectif de cette formation a été atteint.



03 Décembre 1ère Conférence de la Peau, et Assemblée Générale de la Fédération Française de la Peau dans le cadre des Journées Dermatologiques de Paris. La présentation du Pr Andrew Y Finlay, de l'Université de Cardiff, a mis à l'honneur le questionnaire sur la Qualité de Vie des personnes atteintes de maladies dermatologiques, qu'elles soient



rare ou pas. Ce questionnaire devrait être proposé aux patients par tous les dermatologues. Puis les Associations de malades ont fait le bilan de leurs activités et de leurs difficultés.



16 Décembre : ERN-Skin, session de formation à Gand (Belgique). Organisée par le Pr Bert Callewaert, cette session comportait un chapitre entier consacré à la Cutis Laxa et à toutes les avancées scientifiques qui la concernent (voir ci-dessous l'article « Recherche-Médecine-Génétique »). D'autres pathologies ont également été présentées et les représentants des patients ont participé à un panel de discussion « le fardeau des malades : qu'est-ce-que les professionnels de santé ont besoin de savoir ? ».



L'Université de Gand accueillait cette session dans ses bâtiments historiques. Une pure merveille, tout comme la ville de Gand.....



RECHERCHE - MÉDECINE - GÉNÉTIQUE

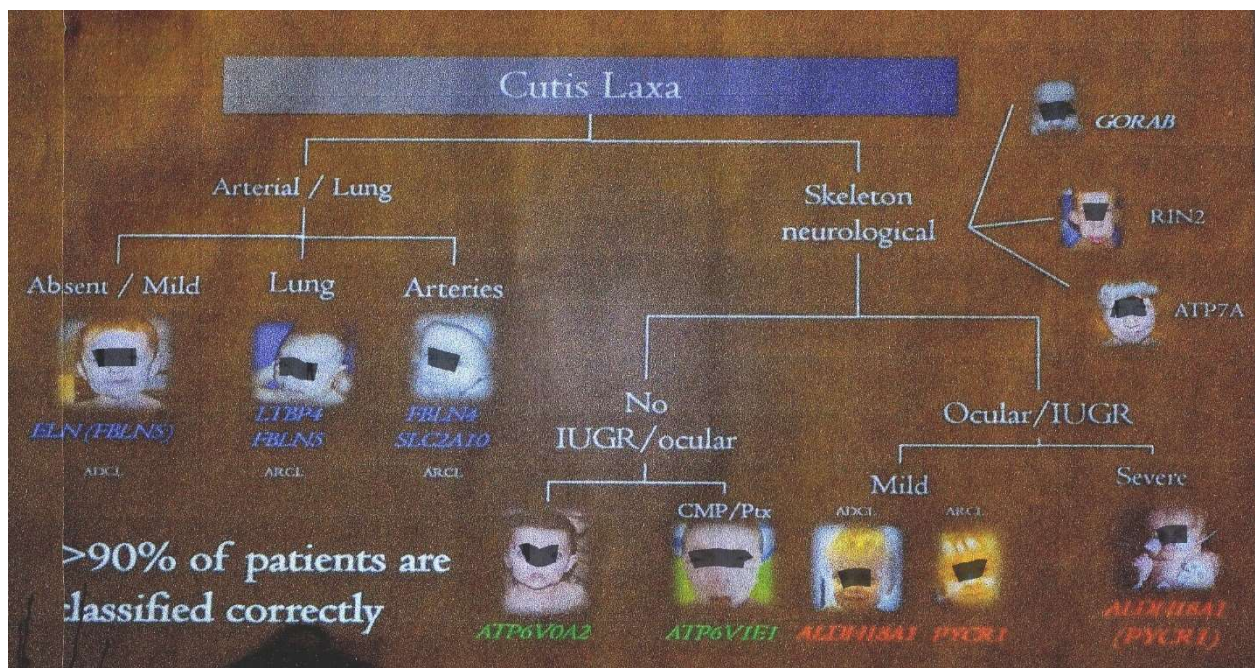
Quoi de neuf pour la Cutis Laxa ?

Durant la session de formation à Gand, la première partie de la matinée a été presque exclusivement consacrée à la Cutis Laxa.

Plusieurs cas ont été présentés par de jeunes médecins. Ensuite, une présentation d'ensemble de la Cutis Laxa a détaillé la classification clinique des syndromes de Cutis Laxa. La Cutis laxa a une large hétérogénéité clinique et moléculaire.

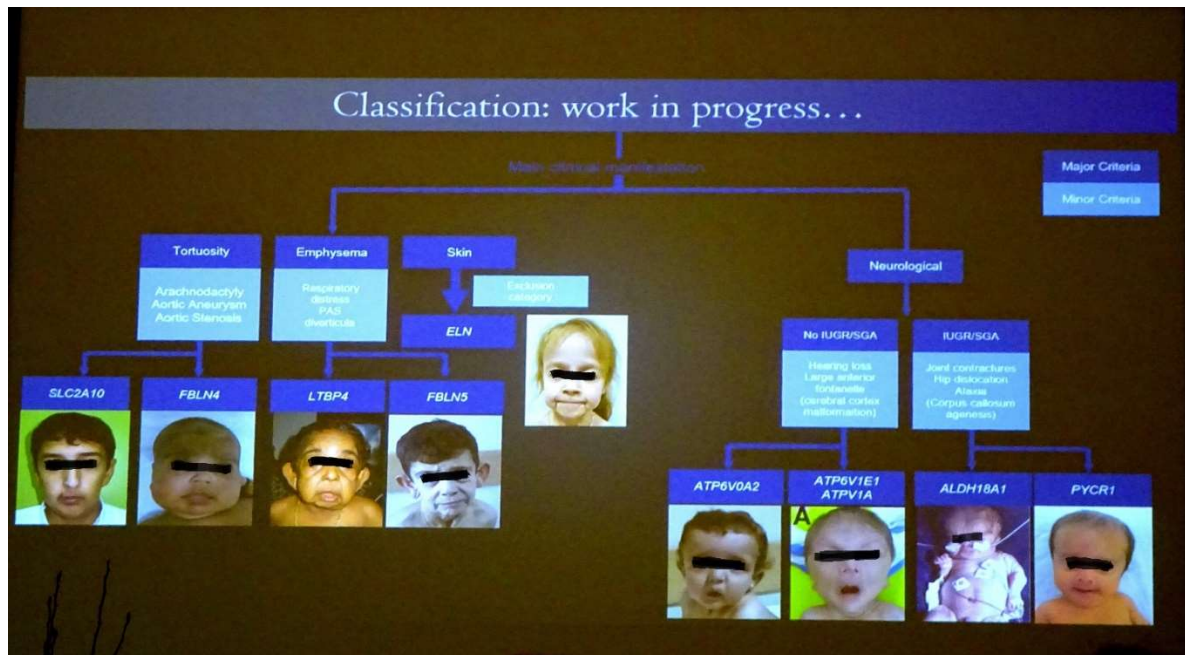
Sur la base d'un organigramme déterminant l'absence ou la présence des principaux symptômes cliniques, plus de 90 % des personnes atteintes de Cutis Laxa sont correctement classifiées.

Les symptômes principaux sont : la tortuosité artérielle, l'emphysème, la peau ridée/laxe, les troubles neurologiques avec ou sans retard de croissance intra-utérin (IUGR). En addition à ces symptômes principaux, les critères mineurs sont classifiés pour chaque type : arachnodactylie, anévrismes aortiques, sténoses aortiques, détresse respiratoire, diverticules, perte auditive, large fontanelle antérieure, contracture articulaires, luxation de hanche, ataxie.



La classification a été basée sur une cohorte “d’étude” de patients connus de l’Hôpital Universitaire de Gand. L’amélioration de cette classification est en cours, basée sur une cohorte de confirmation issue de la littérature (650 patients). La classification des patients dans les groupes principaux est basée sur l’examen clinique et les symptômes principaux. Puis l’affinement, fait selon les critères mineurs, permettra éventuellement de prédire la cause génétique chez plus de 95 % des patients.

Par exemple, pour un patient qui présente une peau laxo, des troubles neurologiques, un retard de croissance intra-utérin, ainsi qu’une luxation des hanches et une ataxie, associés à une mutation *ALDH18A1*, pourra être diagnostiqué rapidement avec une Cutis Laxa Autosomale Récessive de Type 3 ou Syndrome De Barys (ARCL3).



Cette nouvelle classification permettra un diagnostic plus rapide, l’interprétation des données de séquençage nouvelle génération et sera l’occasion d’une prise en charge et de soins spécifiques pour chaque type de Cutis Laxa.

LE PARCOURS DU PATIENT (Patient Journey)

Les maladies rares de la peau sont réunies dans le Réseau Européen de Référence-Peau (ERN-Skin), ces maladies ont de multiples points communs : errance de diagnostic, pas ou peu de traitements, difficultés face au regard des autres, etc. Le fardeau que représentent ces difficultés n’est pas toujours connu des professionnels de santé. Le parcours du Patient est trop souvent un Parcours du Combattant.

Pour aider les professionnels de santé à mieux appréhender ce fardeau, mieux le prendre en charge et donc donner aux patients une meilleure qualité de vie, il est indispensable que les patients eux-mêmes évaluent, fassent connaître, ce qu’est leur parcours.

C’est pourquoi les représentants des patients au sein de tous les ERNs vont diffuser une grille d’évaluation auprès de tous les patients. Cette grille du Parcours du Patient regroupe les différentes étapes inhérentes à chaque maladie, chaque étape étant ensuite décrite sur 3 niveaux : présentation clinique, défis et besoins identifiés par les patients, but à atteindre pour améliorer la prise en charge. Ces grilles seront ensuite relues par les patients et les experts professionnels.

A terme, cette grille du « Parcours du Patient » permettra de discuter des besoins individuels du patient avec pour seul but : améliorer sa prise en charge et sa qualité de vie. Le « Parcours du Patient » sera également un élément de poids dans le partage de connaissances aussi bien du point de vue du patient que de celui du professionnel de santé. (Journal Européen de Génétique Humaine : “le Parcours du Patient” : améliorer la prise en charge grâce à l’implication du patient (en anglais) <https://www.nature.com/articles/s41431-019-0555-6>)

LÉGISLATION - SOCIÉTÉ



L’OMS (Organisation Mondiale de la Santé) vient de signer un protocole d’accord avec l’organisation Rare Disease International (Alliance Mondiale des Maladies Rares). Selon ce protocole, les activités menées dans le cadre de cette collaboration inclueront des objectifs et des actions spécifiques contenus dans le 13^{ème} programme de travail de l’OMS qui court jusqu’en 2023. Pour cette première année, elles viseront à harmoniser



les Maladies Rares sont enfin incluses dans la déclaration politique des Nations Unies sur la Couverture Sanitaire Universelle :

Le 23 Septembre dernier, les efforts faits depuis 2 ans par Eurordis et Rare Disease International ont été couronnés de succès lorsque les 193 états membres des Nations Unies ont adopté une déclaration politique historique sur la Couverture Sanitaire Universelle (UHC) incluant les maladies rares. Les principes de la UHC indiquent que tous les individus et toutes les communautés doivent avoir accès aux services de santé dont ils ont besoin sans poids financier supplémentaire.

Comment les ERNS sont intégrés dans la politique nationale en matière de Maladies Rares : L'expérience française

Le domaine des maladies rares est un domaine remarquable, dans lequel l'offre de soins, le développement de connaissances et les conséquences positives pour les patients qui en résultent prennent la forme d'un cercle vertueux. Afin de réduire les délais de diagnostic et les cas de maladie non diagnostiquée, le système de centres de référence pour les maladies rares (CRMR) a été restructuré en 2017. Le processus de labellisation 2017-2022 a été mené pour les 23 réseaux cliniques nationaux de maladies rares (Filières Santé Maladies Rares : FSMR) : 109 CRMR ont été créés, composés de 387 centres de référence, 1 757 centres de compétences et de 83 centres de ressources et de compétences (CRC) À cet égard, les réseaux cliniques nationaux de maladies rares (FSMR) créés en 2014 jouent un rôle particulièrement important en ce qui concerne les réseaux de référence européens. Cela a été reconnu par la Commission européenne en mars 2017. En conséquence, les FSMR devraient constituer le fondement organisationnel du 3ème Plan national français des maladies rares et ont été identifiés comme des moteurs de la recherche et de l'innovation. (©orphanews 2019.07.31)



AUSTRALIE : Rapport «Le handicap et les maladies rares: vers des soins de santé centrés sur la personne pour les Australiens atteints de maladies rares»

Les recommandations de ce rapport, mandaté par Rare Voices Australia, au nom d'organisations partenaires et de personnes vivant avec une maladie rare, ont été présentées au parlement. Elles sont axées sur des réformes qui assureraient des soins adaptés aux besoins des personnes en matière de santé et de handicap, amélioreraient la compréhension des maladies rares par les professionnels de santé et du handicap et permettraient aux systèmes de santé de répondre aux besoins changeants des personnes atteintes de maladies rares qui sont complexes et parfois difficiles à prévoir. (© orphanews 2019.12.06)



CHINE : Un article publié dans *Bioscience Trends* met en lumière les grandes avancées récentes dans le domaine des besoins des personnes atteintes de maladies rares tout en pointant les difficultés au niveau du diagnostic et des erreurs de classification. D'une façon générale, il demande un système de santé et de prise en charge sociale plus complet et préconise la mise en place de plans d'action régionaux. (© orphanews 2019.09.18)



INDE : IndiGen est un projet annoncé par le Conseil pour la Recherche Scientifique et Industrielle (CSIR). Il prévoit le séquençage complet du génome de mille individus issus de différentes populations. Son but est de mieux comprendre la diversité génétique à travers l'Asie du Sud pour déboucher sur des applications cliniques. (© orphanews 2019.12.20)

MEDIAS

27 Septembre : La libre antenne, Europe 1, radio française, témoignage d'Isabelle <https://www.europe1.fr/emissions/La-libre-antenne/isabelle-est-atteinte-de-cutis-laxa-une-maladie-orpheline-qui-accelere-le-vieillesse-3922012?fbclid=IwAR3jUjNjHLCprKN2nR51F6hBSsOPTXzAhYtXgPr-HKyMduWNXGReMlmimk>

01 Décembre : Journaux De Morgen (Belgique) et De Volkskrant (Autriche) article en néerlandais à propos de Mohammed « Qui aide Mohammed ? Comment la charité étouffe une famille syrienne en Autriche » <https://www.demorgen.be/nieuws/wie-helpt-mohamad-hoe-liefdadigheid-een-syrisch-gezin-in-oostenrijk-verstikte~b0765328/>

02 Décembre : Charente Libre (France) remise du chèque du Triathlon de Sireuil

10 Décembre : Show TV, turquie, reportage sur Zeynep, petite fille récemment diagnostiquée CL <https://www.facebook.com/showtv/videos/2554386797988359/UzpfSTEWMDA0MDQ0OTc0MjlyMjpWSzoxMDE1ODA3OTkwOQTQ4MTUyMg/>

NOUS AVONS BESOIN DE VOUS :

Vous avez des idées, vous voulez nous aider, vous voulez organiser un évènement de collecte de fonds au profit de Cutis Laxa Internationale. N'hésitez pas, prenez contact avec nous et nous travaillerons ensemble pour la réussite de votre projet. Nous avons besoin de vous pour pouvoir organiser les prochaines Journées de la Cutis Laxa.



Notre Site Internet :

www.cutislaxa.org a reçu 40 721 visites depuis son ouverture en 2002, soit près de 9 000 en 2019. Les visiteurs viennent de 164 pays différents. Les trois premiers en nombre total de visites sont les USA, le Royaume-Uni et la France. Les périodes de l'année qui comptent le plus grand nombre de visites sont le printemps et l'été.

Nouvelle estimation de la population mondiale affectée par une Maladie Rare : Selon un article publié par Orphanet, Orphanet Irlande et Eurordis, la prévalence des maladies rares est de 3,5 à 5,9 % de la population mondiale. Sont exclus de cette prévalence les cancers rares, les maladies infectieuses et les intoxications. Cela porte donc le nombre de personnes affectées par une maladie rare à environ 300 millions de personnes dans le monde (©orphanews 2019.10.08)

Politique de Confidentialité : Vous recevez ce bulletin d'information car vous faites partie de nos contacts. Adressez-nous un courrier à l'adresse mentionnée en en-tête si vous souhaitez être supprimé de nos listes.

FINANCES DE L'ASSOCIATION :

Pensez à renouveler vos adhésions et vos dons pour l'année 2020. **Ne nous oubliez pas**, n'oubliez pas les malades qui comptent sur nous, sans vous nous ne pourrions plus les aider. Vous trouverez un bulletin d'adhésion ci-dessous.

MERCI D'AVANCE

RETROUVEZ-NOUS SUR FACEBOOK

Le Groupe Privé Facebook : Réservé aux malades, à leurs parents, aux médecins et aux chercheurs. Si vous ressentez le besoin de partager avec d'autres malades, d'autres parents ce que la Cutis Laxa entraîne dans votre vie, venez rejoindre notre groupe privé <http://www.facebook.com/groups/62977351521/>

La Page Publique Facebook : Si vous souhaitez nous suivre et avoir toutes les nouvelles du monde du handicap et des maladies rares en France et dans le monde entier : <https://www.facebook.com/CutisLaxaAssociation/>

Que l'Année 2020 vous soit douce !

Merci de nous retourner ce coupon accompagné du montant de votre cotisation et/ou don

(Un reçu fiscal vous sera adressé pour le montant de votre chèque)

NOM :

PRENOM.....

ADRESSE :

CODE POSTAL..... VILLE.....

PAYS.....

Souhaite, par son adhésion de 30 €, soutenir l'action de Cutis Laxa Internationale

Souhaite faire un don 40 € 50 € 75 € Autre montant.....

Virement Bancaire : IBAN : FR76 1240 6001 2400 1806 3980 297 BIC : AGRIFRPP824

Nom de la Banque : Crédit Agricole Angoulême Champs de Mars

N'oubliez pas de mentionner vos noms et adresse complète sur le virement pour que nous puissions vous adresser un reçu

Envoi d'un chèque à :

ASSOCIATION CUTIS LAXA INTERNATIONALE - 138 impasse de Champs Gervais - F-74890 Bons en Chablais - France

Souhaitez-vous recevoir CLI-Infos par Email ? oui non

Email.....

Les informations recueillies ici sont nécessaires pour la gestion administrative de votre adhésion et/ou don. Elles font l'objet d'une conservation et d'un traitement informatique et sont destinées uniquement au secrétariat de Cutis Laxa Internationale. En application des articles 39 et suivants de la loi du 6 janvier 1978 modifiée, vous bénéficiez d'un droit d'accès et de rectification aux informations qui vous concernent, en vous adressant directement au siège de notre Association (adresse mentionnée ci-dessus). Vous pouvez également, et à tout moment, vous désabonner de l'envoi électronique de notre newsletter en nous adressant un email avec la mention « se désabonner » à : mcjlboiteux@aol.com