

138 impasse de Champs Gervais - 74890 Bons en Chablais - France - 33 (0)4 56 30 74 43 - [mcjlboiteux@aol.com](mailto:mcjlboiteux@aol.com) - [www.cutislaxa.org](http://www.cutislaxa.org)  
 IBAN : FR76 1810 6000 4296 7525 0578 892 BIC : AGRIFRPP881

## LI ~ INFOS N° 37 ~ JANVIER 2022

**Les 6èmes Journées de la Cutis Laxa se tiendront à l'Hôpital Universitaire de Gand (Belgique) Du 14 au 16 Septembre 2022. Les inscriptions sont ouvertes sur notre site : <https://www.cutislaxa.org>**

L'année 2021 a été bien chargée : de nombreuses réunions virtuelles, des formations en lignes, des vidéoconférences, etc. La pandémie s'étant un peu « calmée » à l'automne, nous avons pu organiser et/ou participer à divers événements. Et le travail de fond et la préparation des Journées Cutis Laxa de Gand ont également demandé beaucoup de temps et d'énergie.

Je n'en dis pas plus pour laisser la place à tous ces événements, toutes ces importantes nouvelles.

Je vous souhaite une douce année 2022

Marie-Claude Boiteux, Présidente

### NOUVEAUX CONTACTS, NOUVELLES DES FAMILLES

Cutis Laxa Internationale regroupe maintenant 505 patients venus des 4 coins du monde: Kim, Amina, Nura Bay, Linda, Dawson, Riley, Cecelia, Rai, Sutton, Bodhi, Katia, Heather, Inter, Melany et sa fille Lilian, Hussein, Xenia ainsi que Samardashi et Arthur nous ont rejoints. Notre Grande Famille est heureuse de les accueillir et de leur apporter toute l'aide et le soutien dont ils ont besoin.

### RENCONTRES, ÉVÉNEMENTS ET MANIFESTATIONS



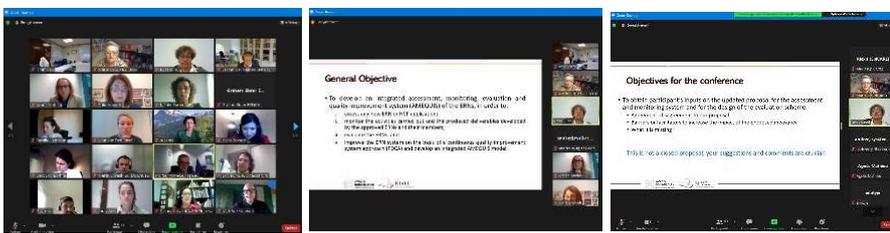
**29 Septembre** Assemblée Générale de Globalskin : Cette Fédération Internationale des Associations de malades de la peau est née au Canada. Elle a pris bien de l'ampleur et permet une mutualisation des efforts de tous pour une meilleure qualité de vie des malades.



**26 Septembre, 3, 9 et 16 Octobre** Dans le cadre d'Octobre Rose, dédié au cancer du sein, et de la marche bleue, dédiée aux personnes âgées, la mairie de Bons en Chablais a organisé de nombreux événements qui ont permis à CLI de récolter plus de 1000 €. Merci à tous.

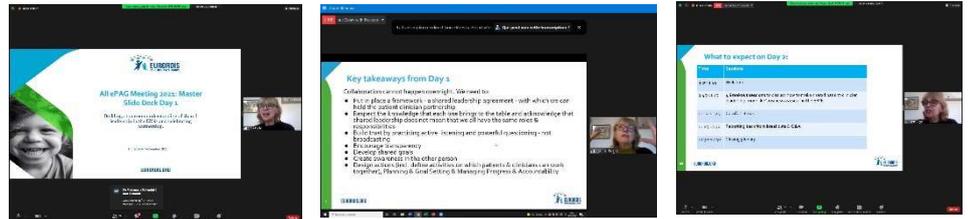


**1er Octobre** L'agence immobilière Bersot nous a remis un chèque de 300 €. Pour chaque transaction immobilière ils proposaient aux clients de verser une somme à l'association de leur choix. Nous les remercions grandement.

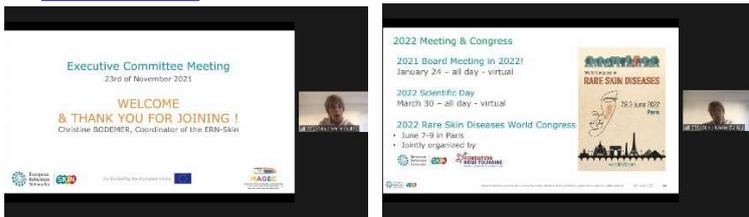


**26-27 Octobre** Atelier AMEQUIS dont l'objectif global est de simplifier et améliorer les étapes de revalidation des ERNs lors de leur réévaluation.

**4-5 Novembre** Tous les ePAGS se rencontrent annuellement avec Eurordis pour s'entraider et améliorer le travail de représentation au sein des ERN. Ces deux journées de travail nous ont permis d'établir les priorités sur lesquelles nous devons progresser.



**23 Novembre** Comité Exécutif de ERNskin



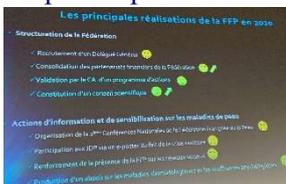
**25 et 26 Novembre** Journées FIMARAD



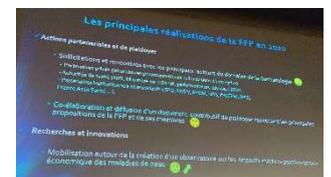
Ces deux évènements ont permis de faire le bilan des actions et avancées durant l'année 2021. Les formations en ligne, l'utilisation de la plateforme de consultation en ligne, la mise en place des registres et les activités spécifiques des groupes thématiques ont été les points forts pour ERN-Skin. Quant à Fimarad, les bilans des différents groupes de travail ont permis de préciser les points à améliorer. Ces deux organismes ont des objectifs similaires, l'un au niveau national : Fimarad, l'autre au niveau européen : ERN-Skin. Tous deux sont coordonnés par le Pr Christine Bodemer.



**30 Novembre** 3ème Conférence de la Fédération Française de la Peau dont l'ouverture a été faite par Mr Olivier Véran, Ministre Français de la Santé et des Solidarités. Convaincu de la nécessité de la démocratie en santé, il a reconnu la qualité de l'engagement de la FFP et le parcours de combattant que cela peut être pour les 21 associations qui en sont membres. Elles représentent plus de 20 millions de patients. Succès incontestable pour cette 3ème édition avec des intervenants professionnels de santé et institutionnels de très grande qualité. Le travail de la FFP est reconnu par toutes les parties prenantes des questions de dermatologie.



A l'issue de la Conférence s'est tenue l'Assemblée Générale Annuelle dont le rapport annuel a mis en lumière les nombreuses réalisations de l'année 2021. Les associations membres de la FFP ont élu le nouveau Conseil d'Administration et sa nouvelle Présidente : Marie-Claude Boiteux.



**1, 2 et 3 Décembre** Pour la première fois cette année, nous avons un stand durant les Journées Dermatologiques de Paris. Conférences, stands des laboratoires pharmaceutiques et cosmétiques, village des associations, e-posters, la richesse de ces journées n'est pas à démontrer. Ce fut l'occasion de nombreux échanges tant avec des professionnels de santé qu'avec des laboratoires et des responsables d'associations, tous concernés par la dermatologie.





22 Décembre Marché de Noël. Le froid glacial et l'augmentation de la pandémie n'ont pas permis à ce marché d'être aussi intéressant qu'il aurait du.



Mais nous avons tenu bon tout l'après-midi pour accueillir les courageux promeneurs. Malgré les animations, la recette a été très faible..... Nous ferons mieux l'an prochain.

## RECHERCHE - MÉDECINE - GÉNÉTIQUE

### NOUVELLES MUTATIONS

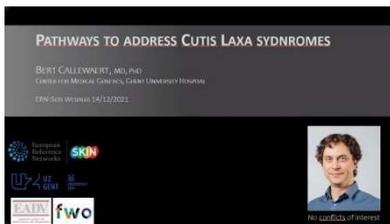
Comme je vous l'avais dit dans notre précédente édition, plusieurs nouvelles mutations génétiques ont été découvertes récemment :

LOX : Ce gène de la famille des 5-Lysyl oxidase est impliqué dans l'initiation du cross-linking de l'élastine et du collagène. La mutation induit des symptômes cardiovasculaires, respiratoires et osseux, notamment des fractures spontanées. C'est pourquoi il avait été considéré, en première intention, que cela pourrait être une forme d'ostéogénèse imparfaite (maladie des os de verre). Mais la présence de fibres élastiques fragmentées a permis d'inclure cette mutation dans les Cutis Laxa. Cette forme est récessive

EFEMP1 (Fibulin3): Cette mutation a comme conséquences, outre la peau laxa, de multiples hernies et une hypermobilité articulaire ainsi qu'un léger déficit intellectuel. C'est une nouvelle forme récessive de Cutis Laxa

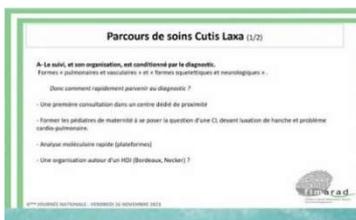
LTBPI : Avec cette mutation, on a pu observer une peau laxa, des hernies inguinales, un dysmorphisme facial, divers troubles cardiaques et d'importantes caractéristiques squelettiques (petite taille, brachydactylie, craniosynostose, ..). C'est également une forme récessive de Cutis Laxa.

PI4K2A : Cette 4<sup>ème</sup> nouvelle mutation se caractérise avec les signes cliniques suivants : une peau laxa, des mouvements involontaires (trouble neurologique), une dysmorphie et un retard intellectuel. Là encore il s'agit d'une forme récessive.



Une 5<sup>ème</sup> nouvelle mutation a récemment été découverte et nous attendons impatiemment sa publication pour pouvoir vous en parler.

Merci à tous les chercheurs pour leur travail exceptionnel dans la connaissance fondamentale des Cutis Laxa. Toutes ces découvertes permettent de mieux prendre en charge les malades et de leur offrir la meilleure qualité de vie possible.



### Errance et Impasse Diagnostic

Ce groupe de travail de FIMARAD (la Filière Française Maladies Rares Dermatologiques), dont fait partie Marie-Claude Boiteux, s'intéresse à ces questions. Un travail important pour la Cutis Laxa a été présenté lors des Journées FIMARAD.

En raison de la grande variété des types et des symptômes, la qualité du parcours de soins des patients atteints de Cutis Laxa dépend intimement de son diagnostic. Il ne s'agit donc pas uniquement de dire que c'est une Cutis Laxa, mais bien de préciser de

quel type il s'agit grâce à l'analyse moléculaire (test génétique).

La qualité de la prise en charge du patient ainsi que sa qualité de vie dépendent de la rapidité avec laquelle ce test moléculaire est réalisé. Après la naissance, en France, il est fait un certain nombre d'exams systématiques pour évaluer l'état de santé d'un nourrisson (hernies, tonus, mobilité, hanches, etc....).

Il a donc été réalisé un tableau associant ces examens systématiques aux divers symptômes de la Cutis Laxa, pour permettre un diagnostic clinique et moléculaire plus rapide. Et donc, à titre d'exemple, si un nouveau-né présente une dysplasie de la hanche lors de l'examen systématique il suffit de vérifier si on trouve également une peau laxa et des hernies pour arriver à une suspicion de ARCL2A ou de Geroderma Ostéodysplastica. Ensuite on peut en confirmer le diagnostic avec une analyse moléculaire. Cette concordance des symptômes est le premier pas vers un diagnostic plus rapide.

## LÉGISLATION - SOCIÉTÉ



### 16 Décembre 2021 L'Assemblée Générale des Nations Unies a voté la 1<sup>ère</sup> résolution en faveur des Personnes Vivant avec une Maladie Rare

Après une première adoption par consensus au mois de Novembre, le texte final est devenu une résolution officielle des Nations Unies lors du vote en Assemblée Générale le 16 Décembre.

Maladies Rares Internationales (RDI), en partenariat avec Eurordis et le Comité des Organisations Non-Gouvernementales (ONG) pour les Maladies Rares, a travaillé sans relâche auprès des membres des Nations Unies pour l'élaboration de la résolution « Relever les défis auxquels font face les Personnes Vivant avec une Maladie Rare et leurs Familles ». Ce travail a été récompensé.



**Australie :** Le gouvernement finance l'initiative « RAREST » sur 3 ans, à hauteur de 1.9 million \$ (Aud), menée par des Universités et la Fédération « Rare Voices Australia », pour améliorer la prise en compte, l'Éducation, le Soutien et la Formation en matière de Maladies Rares. (©Orphanews 16 Novembre 2021)



**L'ONU** appelle la France à modifier totalement sa conception du handicap. Il est notamment reproché une approche trop « médicale » du handicap et l'institutionnalisation « systémique ». (© Hospimédia)



Ratification du Traité de création **de l'Agence Africaine du Médicament (AMA)**. Une de ses priorités sera de lutter contre les médicaments contrefaits et de mauvaise fabrication.

Par ailleurs, le **Premier Sommet Africain des Maladies Rares** s'est tenu à Accra (Ghana) du 1 au 3 décembre 2021. Le thème principal en était d'engager le dialogue entre toutes les parties prenantes de l'écosystème régional et national des maladies rares en Afrique. (©Orphanews 02 Décembre 2021)



**Aux Etats-Unis :** Création de 31 Centres d'Excellence pour les Maladies Rares. Ils couvriront plusieurs spécialités et offriront une éducation pour les patients atteints de maladies rares, une formation pour les médecins et contribueront à renforcer la recherche sur les maladies rares en favorisant la collaboration dans ce domaine. (©Orphanews 02 Décembre 2021)



**En Italie :** Adoption d'une loi nationale en faveur des Maladies Rares. Cette loi donne une définition du terme maladie rare avec une prévalence de moins de 5 malades pour 10 000. Cette définition correspond à celle en usage au niveau Européen. Elle crée également un Comité National des Maladies Rares au sein du Ministère de la Santé. (©Orphanews 02 Décembre 2021)

## MEDIAS

*06/10/21 Le Dauphiné – Bons en Chablais :* A l'occasion d'Octobre Rose et en partenariat avec la municipalité de Bons en Chablais, Cutis Laxa Internationale a pu tenir un stand d'information et de vente d'objets divers.

*11/10/21 Le dauphiné – Bons en Chablais : Marche Bleue et Rose* Les associations de santé de la commune ont été associées à la Marche Bleue en faveur des personnes âgées et à Octobre Rose en faveur du Cancer du Sein.

*Automne 2021 : La Gazette Bonsoise :* Compte rendu des actions menées dans le cadre de Octobre Rose.

**NOTEZ SUR VOS AGENDAS**  
Le 1er Congrès Mondial des Maladies Rares de la Peau se tiendra à Paris du 7 au 9 Juin 2022

[www.cutislaxa.org](http://www.cutislaxa.org) Fin 2021, Notre Site Internet dénombreait **61 951 visiteurs** depuis son ouverture en 2002. Seuls 13 % d'entre eux sont venus plus d'une fois

**Cagnotte Leetchi :**  
312 € Collectés  
.Merci à tous ceux qui ont participé.

**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.

### **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.**

### **FINANCES DE L'ASSOCIATION :**

Pensez à renouveler vos adhésions et vos dons pour **l'année 2022. 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/>

**BONNE ANNEE 2022 !**

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

NOM : .....

PRENOM.....

ADRESSE : .....

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

PAYS.....

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

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

Un reçu fiscal vous sera adressé pour le montant de votre chèque (adhésion et/ou don)

**Souhaite, recevoir le livre « Cutis Laxa, Histoire d'une maladie rare, Témoignages de malades » au prix de  25 € que j'ajoute au montant de ma cotisation/mon don**

**Virement Bancaire :**

IBAN : FR76 1810 6000 4296 7525 0578 892

BIC : AGRIFRPP881

Nom de la Banque: Crédit Agricole Bons en Chablais

N'oubliez pas de mentionner vos noms et adresse complète sur le virement, ainsi que le détail de votre virement (adhésion, don, livre) pour que nous puissions vous adresser un reçu fiscal ainsi que votre livre si vous l'avez commandé

**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'un traitement informatique et sont destinées au secrétariat de l'association. 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](mailto:mcjlboiteux@aol.com)