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

CLI ~ INFORMACIONES N° 38 ~ SEPARATA ~ 2022

6º Jornadas de la Cutis Laxa - Gante - Bélgica
13 - 14 - 15 - 16 Septiembre 2022

Qué alegría encontraros a todos, especialmente después de los años de Covid, que nos han mantenido alejados.

¡El sexto Día de la Cutis Laxa fue un gran éxito!

Es la primera vez que tantos enfermos (23) se reunieron, ;
La primera vez que estuvieron representados tantos paíse (11) ;
La primera vez que la conferencia reunió a tantos médicos e investigadores interesados en la Cutis Laxa.

Siempre es muy difícil dar cuenta con la mayor precisión posible de lo que sucedió durante 4 días, sobre todo cuando fueron tan intensos: Muchos momentos fuertes en emociones, mucha información, mucha alegría, muchas risas, pero de tristeza también ...

Las fotos hablan por sí solas, así son los días Cutis Laxa

Marie-Claude Boiteux, Presidenta

13 et 14 Septembre 2022 - Journées Clinique

El profesor Bert Callewaert, el doctor Karolien Aelbrecht, la señora Deborah Wille y todo el equipo del servicio de medicina genética del Hospital Universitario de Gante nos acogieron para permitir a los pacientes ser vistos en consultas: Genética, Cardiología y Oftalmología. También obtuvieron muestras de sangre y una biopsia.

Todos estos exámenes tenían por objeto evaluar las consecuencias de la Cutis Laxa sobre los órganos examinados, confirmar el diagnóstico inicial, permitir el diagnóstico molecular cuando se ha demostrado necesario, informar a los enfermos del seguimiento médico que su estado requiere, Pero también incluir a todos los que lo desearan en el programa de investigación del profesor Callewaert.

Bravo y gracias al equipo de Bert, que han sido adorables y pedagogos, además de su experiencia médica, Nos sentimos en buenas manos

Las actividades para los niños fueron geniales, juegos, dibujos para colorear, coches pequeños, en el hospital y en el simposio,

Se habían movilizado varias salas del servicio, tanto para las consultas en sí mismas como para ofrecer una sala de espera y de descanso para los enfermos y para que los niños enfermos y sus hermanos tuvieran un espacio de juego.

Queremos dar las gracias al profesor Callewaert y a su equipo por su atención, paciencia, compromiso y gran experiencia con Cutis Laxa.

Agradecemos también al Hospital Universitario de Gante por los almuerzos ofrecidos.

15 Septiembre 2022 - Simposio Conferencia

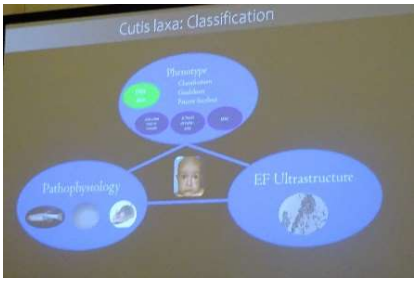
En los magníficos edificios históricos de la Universidad de Gante, los participantes en la conferencia fueron más numerosos que nunca. Gracias a la financiación obtenida de la Universidad de Gante , de EADV, de ERN-Skin, de FWO y del programa europeo EJPRD, fue posible organizar este simposio.

C'était très émouvant de voir une salle aussi pleine !
Animé par Paul De Brem, journaliste scientifique, fidèle à nos côtés depuis les journées d'Annecy, cet évènement a permis aux chercheurs et professionnels de santé venus d'Europe, de Turquie et des USA de partager avec nous les informations les plus récentes sur la Cutis Laxa.

Sesión I: Diagnóstico y Gestión Global de la CL

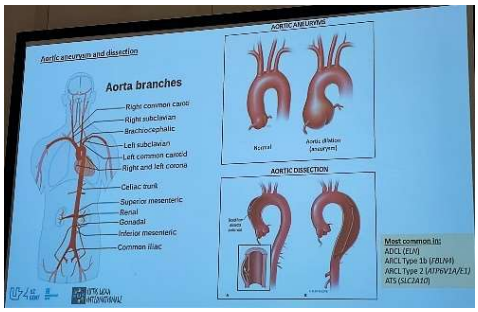
Prof. Dr. Bert Callewaert (Gante - Bélgica): Clasificación de los tipos de CL y guía de buenas prácticas de seguimiento general

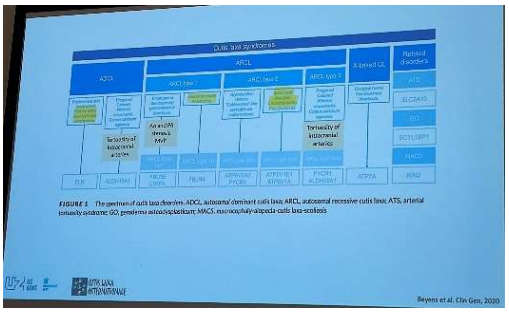
Esta nueva clasificación simplificará el proceso de diagnóstico e identificará los subgrupos de Cutis Laxa relevantes para la investigación clínica y el tratamiento. Además, la identificación del defecto genético subyacente pondrá fin a la odisea diagnóstica, permitirá una estratificación de la gestión y, tal vez, dará respuestas (im)parciales a los futuros problemas de salud. Además, ofrecerá respuestas a los riesgos potenciales recurrentes para los niños y otros familiares de los pacientes, así como el uso de las diversas opciones de reproducción. Y, por último, conectar con sus compañeros proporciona apoyo y alienta la participación en la investigación centrada en el paciente que tiene como objetivo una mejor calidad de vida y - esperamos - opciones terapéuticas más específicas.



Dr. Laura Muiño Mosquera, MD (Gante, Bélgica): Seguimiento Cardiovascular de la

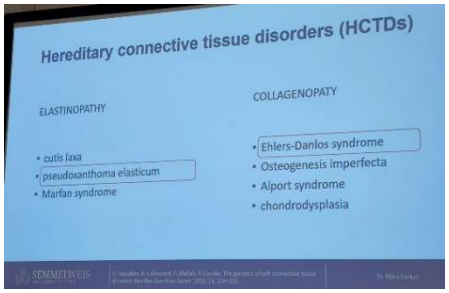
Cutis Laxa presenta habitualmente trastornos cardiovasculares que requieren un seguimiento específico. Se pueden utilizar diversas técnicas, como ecocardiografía, escáner y resonancia magnética. Cada una de estas técnicas tiene sus ventajas y desventajas y debe elegirse según lo que se desee examinar.

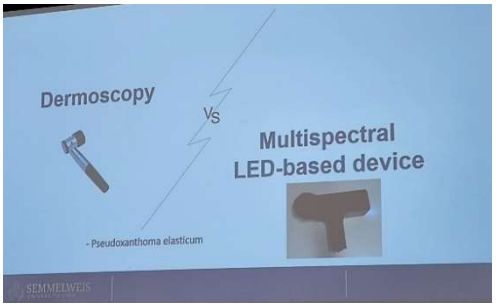




Sra Klára Farkas, MD (Budapest, Hungría): Posibles aplicaciones e interés de las técnicas innovadoras de imagen de la piel en las enfermedades del tejido conjuntivo

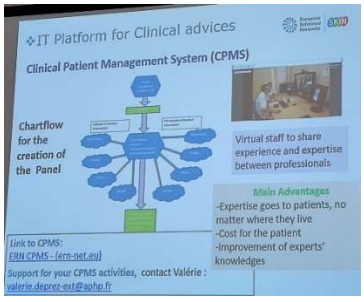
En esta presentación se mencionan nuevas técnicas de imagen incluyendo microscopia óptica no lineal (NLO), imágenes multiespectral y ultra-sonido de alta frecuencia (HFUS) para visualizar los cambios cutáneos característicos de las enfermedades del tejido conjuntivo (CTDs). Estas técnicas innovadoras de obtención de imágenes podrían ser útiles para el diagnóstico precoz de los CT. También podrían utilizarse para el seguimiento objetivo de la progresión de los CTDs y para evaluar la eficacia de los futuros enfoques terapéuticos innovadores.





Prof. Dr. Christine Bodemer, MD (París, Francia): Inclusión de la CL en ERN Skin & ERN-Ithaca

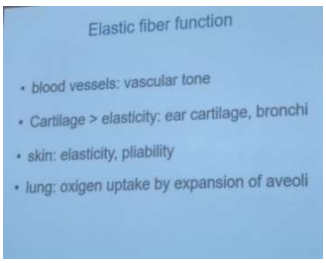
Las Redes Europeas de Referencia (ERN) establecidas por la Comunidad Europea permiten una colaboración entre todos los profesionales sanitarios afectados por una patología específica en toda Europa. También permiten discutir casos más difíciles, en línea, gracias a la plataforma CPMS.

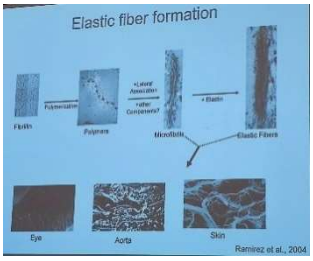


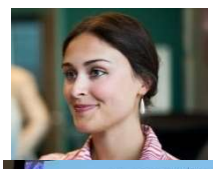
Sesión II: Patofisiología y últimos descubrimientos en los diversos tipos de CL

Prof. Gerhard Sengle (Colonia, Alemania): Biología de la Matriz - ¿Qué podemos aprender de los modelos animales?

Entender cómo se altera el mecanismo de ajuste fino de la formación de la fibra elástica en los diferentes tipos de Cutis Laxa es crítico para diseñar terapias moleculares en ensayos preclínicos que utilizan modelos animales.

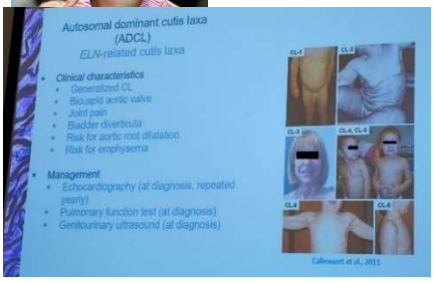


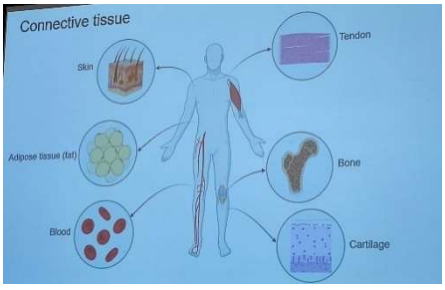




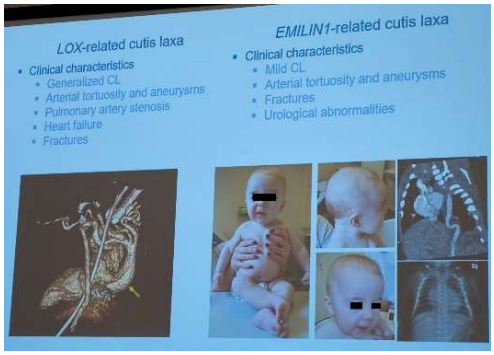
Sra Aude Beyens, MD (Ghent, Bélgica): Defectos estructurales de las proteínas del tejido conjuntivo y CL

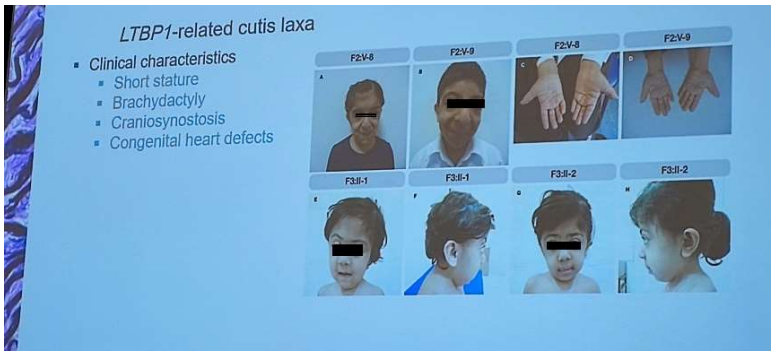
El ensamblaje de las fibras elásticas, o elastogénesis, es un proceso de varias etapas complicadas que se regula de manera muy precisa de una manera espacio-temporal y que depende de la descripción y mecanosensing correctas del factor de crecimiento. Los defectos moleculares subyacentes en los síndromes de la Cutis Laxa afectan la síntesis y/o





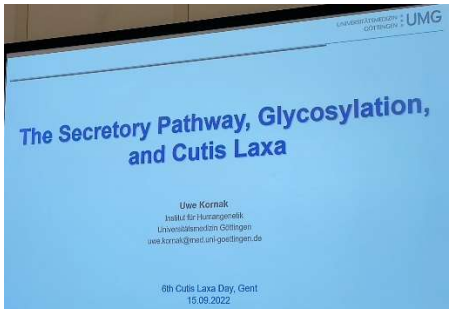
asociación de las fibras elásticas asociadas a las proteínas de la matriz extracelular.

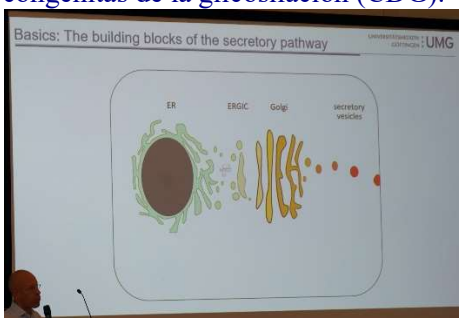


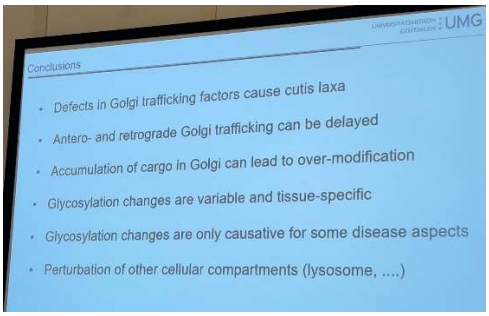


Prof. Dr. Uwe Kornak, MD (Göttingen, Alemania): La Vía Secretoria, Glicosilación y CL

Las proteínas secretadas y las proteínas de membrana deben pasar por la vía secretora, que no solo es responsable del transporte al compartimento celular correcto, sino también de la maduración y modificación de estas proteínas. La parte central de esta vía secretora es el compartimiento Golgi que consiste en varias bolsas de membrana que se asemejan a panqueques (cisternae).
Una modificación importante es la glicosilación, que se ha encontrado modificada en todo un grupo de enfermedades Cutis Laxa, también llamadas enfermedades congénitas de la glicosilación (CDG).



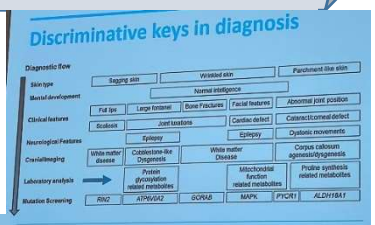




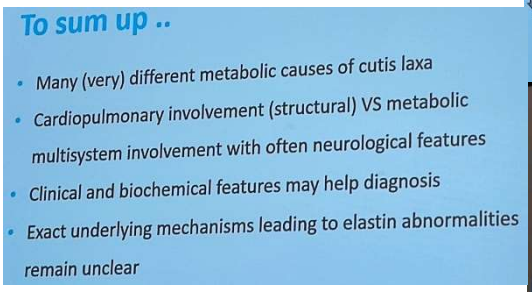
Comidas y

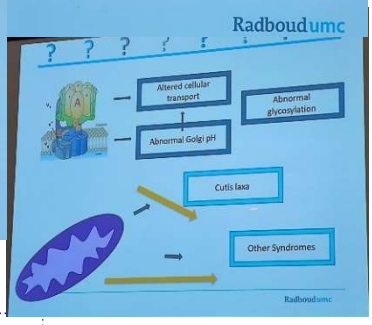
Sesión III: Patofisiología y últimos descubrimientos en los diversos tipos de CL (continuación)

Dr. Thatjana Gardeitchik, MD (Nijmegen, Holanda): Defectos Neurometabólicos en CL

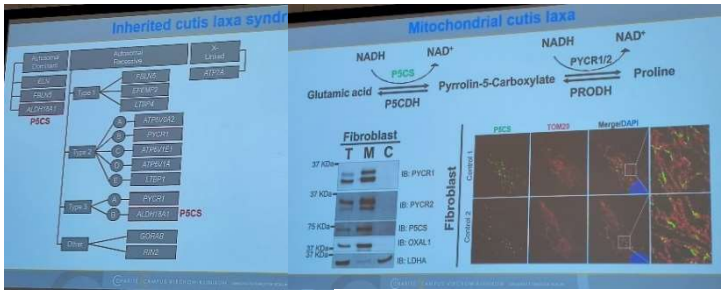


Los defectos moleculares subyacentes en los síndromes de la Cutis Laxa pueden dividirse más o menos en dos grupos, basados en el tipo de patomecanismo: defectos de los genes que codifican un elemento-ECM «Estructural» o defectos en los genes donde las mutaciones causan errores innatos del metabolismo (IEM) presentes en la Cutis Laxa. La forma exacta en que las divergencias moleculares se expresan en anomalías de la elastina sigue siendo un misterio.





Dr. Björn Fischer-Zirnsak (Berlín, Alemania): Mitocondrias y CL

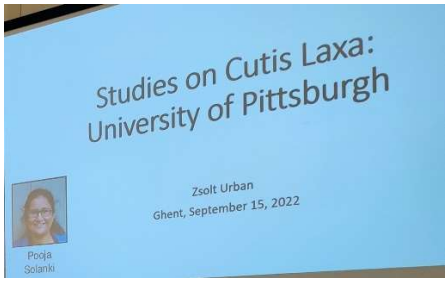


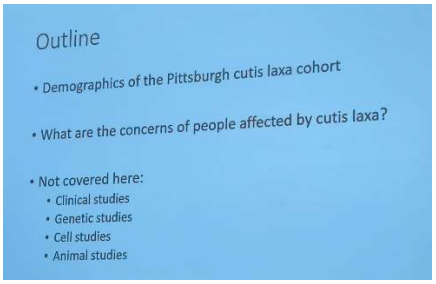
La función más conocida de la mitocondria es la producción de energía (síntesis ATP) a través de la cadena respiratoria. Pero este organito también está en el corazón de varios procesos metabólicos como el ciclo del ácido tricarboxílico (TCA), el ciclo de la urea y es importante para los procesos de respuesta al estrés celular y la muerte celular programada. Esta presentación se centra en las diferencias clínicas entre y dentro de entidades simples, discutidas en el contexto de los resultados conocidos y nuevos de modelos celulares y animales. De esta manera, tendremos una visión general de la investigación sobre los síndromes Cutis Laxa relacionados con la mitocondria.

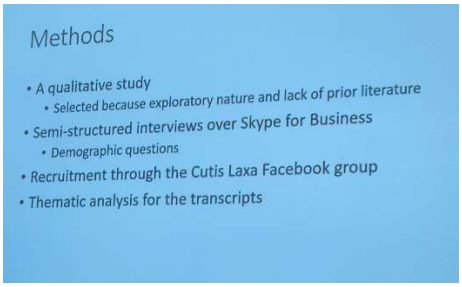
Sesión IV: Organización de la Atención

Prof. Dr. Zsolt Urban (Pittsburgh, Estados Unidos): Investigaciones

El estudio realizado por Pooja Solanki del equipo de Pr Urban se basa en las entrevistas que ha tenido con pacientes miembros del grupo Facebook Cutis Laxa. El requisito previo era que los encuestados hablaran inglés, por lo que el número de participantes era limitado. Este es un estudio cualitativo sobre las principales dificultades de los pacientes con Cutis Laxa.



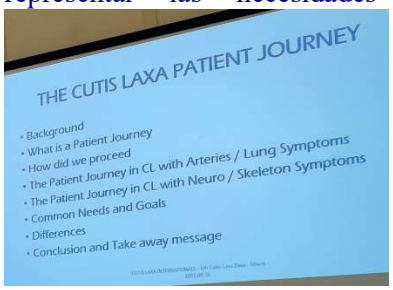


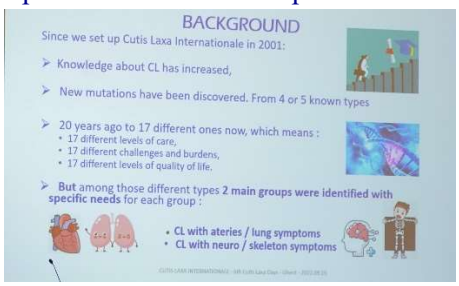


Marie-Claude Boiteux (Presidenta Cutis Laxa International, Francia): Perspectivas de los Pacientes y de los Acompañantes: La trayectoria de los pacientes

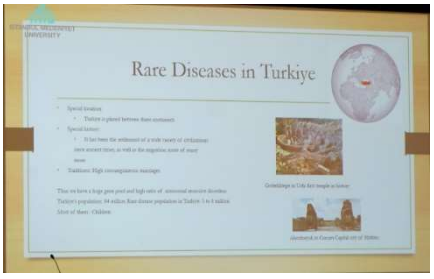
El Recorrido del Paciente es un testimonio personal que refleja la historia y las necesidades de los pacientes con una enfermedad rara.

Representa una perspectiva colectiva sobre la carga de la enfermedad y las necesidades de las personas que tienen la experiencia de primera mano de vivir con una enfermedad rara. Es un documento de referencia básico para desarrollar un recorrido de atención de salud y guías para atender las necesidades identificadas.
Cutis Laxa es una enfermedad tan heterogénea que no se puede crear un solo Curso del Paciente; se necesitan dos para representar las necesidades específicas de los pacientes con los diferentes tipos de Cutis Laxa.





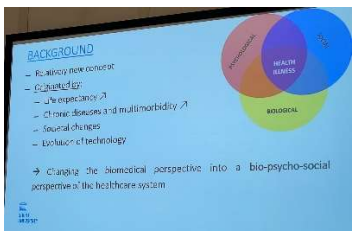
Mme Elif Yilmaz Gulec, MD (Estambul, Turquía): Cutis Laxa en Turquía: Desafíos, Oportunidades y Colaboraciones

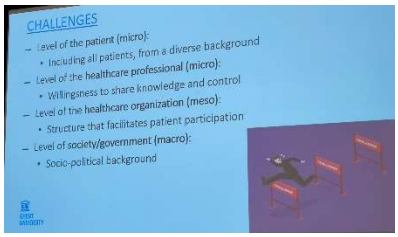


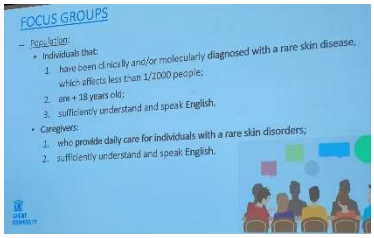
Nuestros pacientes Cutis Laxa generalmente se refieren a nosotros durante el período prenatal o la primera infancia. Antes de su admisión, muchos fueron diagnosticados con la progeria, más rara pero más conocida. Cutis Laxa necesita un enfoque multidisciplinar tan pronto como se confirma el diagnóstico, por lo que se realiza un seguimiento del paciente para detectar posibles daños en órganos distintos de la piel. Dado que el defecto molecular determina las patologías y pronósticos de los órganos, se realiza un diagnóstico molecular lo antes posible.

Dr. Karolien Aelbrecht (Ghent, Bélgica): La participación de los pacientes - ¡Imprescindible!

Aunque el concepto de participación del paciente todavía carece de una definición precisa, existe un consenso bien documentado de que es una piedra angular de la perspectiva bio-Psico-social de nuestro sistema de salud y por lo tanto de un enfoque centrado en el paciente en los servicios de salud. En esta presentación, tenemos una visión general de lo que implica la participación del paciente, su importancia, pero también sus desafíos, y cómo nuestro equipo multidisciplinario implementa la noción de la participación del paciente en la práctica y en la investigación.



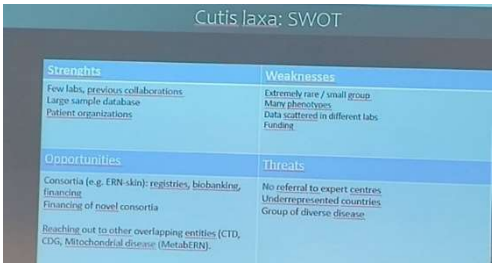




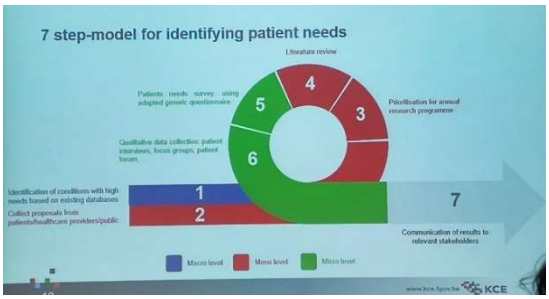
16 Septiembre 2022 - Colaboración en Investigación

El objetivo de este evento era establecer una colaboración de investigación internacional entre todos los investigadores interesados en la Cutis Laxa.

También se trataba de pedir a los pacientes que trabajaran con los investigadores para dar a conocer los principales temas



que les interesarían. Después de que el profesor Callewaert expusiera los principales desafíos, fortalezas y debilidades de Cutis Laxa, el Dr Jens Detollenaere describió el funcionamiento de la participación de los pacientes como socios en la investigación en Bélgica.



Después de trabajar en 2 grupos (Clínicos e investigadores, y pacientes) para aquellos que estaban interesados en participar en esta colaboración de investigación, informamos sobre nuestro trabajo en la sesión general.

Hemos cerrado este día de trabajo de investigación con la decisión de crear un Consorcio Internacional de Investigación de Fibras Elásticas que incluye un Comité Consultivo de Pacientes.

¡Qué gran éxito!

El 6° día de la Cutis Laxa también es....

Encuentros por los continentes...

... Las mamás y los papás...

… Risas y juegos de niños …

…. los momentos compartidos …

…. La Visita de Gante en Barco …

¡Es una ciudad preciosa!

... seguida de una cena

Es tan difícil separarse cuando todos tienen que volver a casa.

Impaciente por encontrarse .... Vivamente los 7º Días ...

Gracias a , a y a que nos ayudaron a financiar