



RARE DISEASES INTERNATIONAL

NORD National Organization for Rare Disorders Member Organization

ThinkGenetic Advocacy Partner



CUTIS LAXA INTERNATIONALE
Organisme d'Intérêt Général Loi 1901.



EURODIS EUROPEAN RARE DISEASES EUROPE

Alliance maladies rares

European Reference Networks

SKIN

Fédération Française de la Peau



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 ~ INFOS N° 39 ~ JUNIO DE 2023

Cutis Laxa es una enfermedad rara, compleja, que requiere un tratamiento multidisciplinar. Visto desde el exterior, muchos piensan que es solo "estético" y por lo tanto "no tan malo". Solo aquellos que están directamente impactados saben realmente lo que significa tener un CL, sin importar el tipo. Puede ser muy difícil hacer comprender al público en general, a los empleadores, a las autoridades sanitarias e incluso a algunos médicos que la CL es una enfermedad grave, incapacitante e incluso mortal.

Es mucho lo que queda por hacer para que la CL, así como otras enfermedades de la piel, sean reconocidas y tratadas como sea necesario.

Esta es la lucha que hemos estado librando durante más de 20 años. El camino sigue siendo largo, pero no flaquearemos

Marie-Claude Boiteux, Presidenta

NUEVOS CONTACTOS, NOTICIAS DE LAS FAMILIAS

Desde principios de año se han unido a nosotros mc Kenna Rose, Magali, Ezra, Hudson, Amelia, Maui Rose, Julie, Lennox, Axel, Eric y Harlyn. Se añadió un nuevo país: República Dominicana.

Ahora hay 533 enfermos que se reúnen y pueden compartir sus angustias, sus preguntas, pero también sus desafíos y logros para vivir con Cutis Laxa. Estamos aquí para ayudarlos

Con profunda tristeza nos enteramos de las muertes de Chiara en Italia y de Dave en Gran Bretaña. Para ambos, las dificultades respiratorias debidas a la Cutis Laxa les han quitado su energía y su voluntad de luchar. Chiara debería haber participado en las jornadas de Gante y Dave estaba presente en las jornadas de Annecy. Expresamos a sus familias nuestros pensamientos y nuestras condolencias, así como nuestro valor para afrontar esta prueba.

ENCUENTROS, ACTIVIDADES Y MANIFESTACIONES



24 y 25 de noviembre de 2022: Jornadas Nacional y Científica del sector FIMARAD. Además de los importantes avances realizados por los actores del sector asociados a los representantes de los pacientes en los Grupos de Trabajo, fue la ocasión de estrechar los vínculos entre FIMARAD y la Federación Francesa de la Piel (FFP).



29 de noviembre de 2022: 4ª conferencia de la FFP sobre el tema del «Curso de salud en dermatología»

cuyos retos y perspectivas fueron presentados por el Profesor Dupin, Presidente de la Sociedad Francesa de Dermatología (SFD) y el Profesor Beylot-Barry, luego desarrollado por el Dr Sulimovic,

Presidente del Sindicato Nacional de Dermatólogos Veneraólogos (SNDV), para el acceso a los dermatólogos de la ciudad, seguido por el Profesor Bodemer quien habló de las especificidades de la dermatología pediátrica. La mañana terminó con una mesa redonda para un «acompañamiento holístico del enfermo». La tarde se dedicó a talleres de



trabajo basados en la síntesis de las reuniones regionales organizadas en el marco de la revisión de los Proyectos Regionales de Salud. Un día fuerte, rico, participativo e interesante según los comentarios de los ponentes y participantes.



Del 29 de noviembre al 3 de diciembre de 2022: Jornadas Dermatológicas de París (JDP). La inauguración del «Village des Associations» fue realizada por el profesor Dupin. Este año, no solo tuvimos un stand, sino que también participamos en «Canal JDP» para una entrevista cruzada con el doctor Ludovic Martin «Cutis Laxa: Esperanza para los enfermos». Nuestro póster también fue parte de la exposición oficial.



13 Enero 2023: ERN-Skin Meeting Anual. 2023 es un año clave para todos los ERNs. Finaliza la primera fase de 5 años (2017-2022). 2023 será, por tanto, un año de transición y evaluación antes de una nueva validación por la UE para un período de cinco años (2023-2028). Por lo tanto, fue una oportunidad para hacer balance de los logros y presentar los proyectos futuros.



2 y 3 de marzo de 2023: El SNDV organizaba los Encuentros de la Dermatología Veneraología (RDV 2023) en la Ciudad de las Ciencias en París. El stand de la FFP fue dirigido por Héléne Raynal, secretaria del FFP. Durante la mesa redonda «Informar y sensibilizar: la prevención finalmente prioritaria», Marie-Claude Boiteux intervino para representar a los enfermos y aportar la contribución de los pacientes para desarrollar las tomas de conciencia. Estos dos días terminaron muy bien con una noche de cabaret ofrecida por el SNDV.



INVESTIGACIÓN - MEDICINA - GENÉTICA

Cuestiones éticas sobre el diagnóstico prenatal

Un artículo reciente en *Salud Materna, Neonatal y Perinatalidad* menciona varias cuestiones éticas relacionadas con el diagnóstico prenatal. «Diagnóstico Prenatal» es un término genérico que incluye un conjunto de pruebas genéticas realizadas antes del nacimiento y que presentan diversos niveles invasivos y de riesgo. Pero todos tienen como objetivo detectar un defecto genético en el feto. Son de dos naturalezas: realizadas antes de la implantación o durante el embarazo. Estos procedimientos generan una gran cantidad de información (datos) que no siempre se explica a la pareja. Por ejemplo, los resultados de las pruebas genéticas previas a la implantación pueden ser difíciles de interpretar para los padres y, por lo tanto, sus decisiones pueden basarse en una interpretación errónea de la posible existencia o gravedad de una enfermedad. Además, muchas solicitudes de diagnóstico prenatal son a su vez éticamente controvertidas y están sujetas a un importante debate. En general, es necesario disponer de directrices/guías de buenas prácticas claras sobre la prueba prenatal. (orphanews 2023.02.28)

El pasado 28 de marzo, el Sindicato Nacional de Dermatólogos-Veneraólogos (SNDV) ha publicado un comunicado de prensa **« el punto sobre los actos de dermatología en Francia »**: Contrariamente a las ideas recibidas, amplificadas por el espejo deformante de las redes sociales, las actividades médicas de los dermatólogos liberales son ante todo clínicas y quirúrgicas. Así, cada año se practican cerca de 2.500 actos por parte de 3.600 dermatólogos, de los cuales 2.700 son liberales, como lo demuestran las estadísticas de la Caja Nacional de Seguro de Enfermedad (CNAM). Estos actos se refieren principalmente al tratamiento del cáncer de piel y de las enfermedades crónicas inflamatorias dermatológicas.

20 y 21 de abril de 2023, ERN-Skin organizó sus Jornadas Científicas sobre el tema de **Educación Terapéutica del Paciente (ETP)**. Según la definición del informe OMS-Europa de 1996, “tiene por objeto ayudar a los pacientes a adquirir o mantener las competencias que necesitan para gestionar mejor su vida con una enfermedad crónica. Es una parte integral y permanente del cuidado del paciente”. Desde 2009, el ETC está definido jurídicamente en Francia. La larga experiencia francesa en la materia podrá servir de ejemplo para el establecimiento de programas ETC en los demás países de la Unión Europea.

LEGISLACIÓN ~ SOCIEDAD

Contribución entre organizaciones a los Proyectos Regionales de Salud (PRS)

La Federación Francesa de la Piel (FFP), la Sociedad Francesa de Dermatología (SFD), el Sindicato Nacional de Dermatólogos Veneraólogos (SNDV), el Sector de Enfermedades Raras Dermatológicas (FIMARAD) la Federación Francesa de Formación Continua y Evaluación en Dermatología Venerología (FFCEDV), así como la Asociación de Futuros Dermatólogos Veneraólogos de Francia (FDVF) han dado la alarma:

La dermatología está al borde del precipicio, una situación alarmante en Francia. La OMS ha clasificado las enfermedades dermatológicas en cuarto lugar entre las enfermedades que más influyen en la calidad de vida de los pacientes. Sin embargo, en todo el territorio francés, concentran numerosas dificultades (falta total de acceso a la atención médica en varias regiones, plazos de varios meses en la ciudad y en el hospital, demografía médica y paramédica alarmante, errancia diagnóstica y terapéutica que conduce a pérdidas de oportunidades y renuncias a los cuidados, desigualdades sociales de salud...).

Un estudio realizado recientemente en 316 prefecturas y subprefecturas ha demostrado, por otra parte, que la dermatología figuraba entre las especialidades médicas para las cuales la obtención de una primera cita es casi imposible. Los enfermos y sus familias se sienten marginados y los profesionales se sienten desprotegidos ante las crecientes dificultades. Sin embargo, en los últimos años, los tratamientos dermatológicos han experimentado una verdadera revolución y permitirían, con una oferta de cuidados adaptada, tratar eficazmente y antes numerosas patologías.

A pesar de estas constataciones alarmantes, las enfermedades dermatológicas están hoy ausentes de las grandes prioridades regionales de salud. La próxima revisión de los PRS constituye la única oportunidad de corregir este olvido y de tener por fin en cuenta las necesidades de las poblaciones afectadas.

¡Hay que actuar con urgencia!

3 temas y 14 propuestas están incluidos en esta contribución para contener la crisis

-1- Priorizar el acceso a la atención

- Formar a más dermatólogos-veneraólogos, aumentando el número de puestos de internos en dermatología.
- Encontrar una oferta de cuidados hospitalarios en dermatología accesibles en todos los territorios
- Crear puestos de enfermeros en prácticas avanzadas (IPA) en los servicios hospitalarios de dermatología.
- En los territorios que disponen de una oferta de cuidados en dermatología limitada, incitar a los dermatólogos a mantener su actividad profesional unos años más allá de la edad de jubilación.
- Desarrollar una oferta de teleperitaje en dermatología, privilegiando las zonas más tensas (oferta de tratamientos inexistente o limitada).
- Crear puestos de psicólogos en los servicios hospitalarios de dermatología.
- Revalorizar la enfermería cutánea compleja.

-2- Fluidificar los recorridos de cuidados en dermatología

- Co construir, con los profesionales de la salud y las asociaciones de enfermos, itinerarios de atención más legibles y aclarar los diferentes niveles de intervención (primer recurso, cuidados especializados, cuidados complejos).
- Formar a los profesionales sanitarios de primer recurso en dermatología y equiparlos con el material mínimo necesario para el diagnóstico (Dermatoscope, material de biopsia, herramientas conectadas...).
- Consolidar la articulación 1er recurso - cuidados especializados apoyándose en medidas y dispositivos territoriales ya probados (teleperitaje, equipos de cuidados especializados en dermatología en particular)
- Reforzar el vínculo ciudad-hospital, en particular apoyando y revalorizando la instauración de vacaciones hospitalarias realizadas por los dermatólogos de ciudad.
- Llevar a cabo, con el apoyo de las asociaciones de pacientes, campañas de sensibilización e información dirigidas a los pacientes para incitarlos a una utilización más responsable del sistema de salud para:
 - Disminuir/ Eliminar el fenómeno de las citas sin honor
 - Contener el fenómeno de citas para un «control anual» realizado por personas que no presentan riesgos o síntomas particulares.

-3- Reforzar el apoyo a los profesionales de la salud y a los pacientes

- Apoyar el despliegue de auxiliares médicos para liberar tiempo médico para los pacientes.
- Establecer, con las organizaciones profesionales, un dispositivo de apoyo a los profesionales de la salud con dificultades en su ejercicio (prevención del agotamiento profesional...)

El papel de los docentes en la inclusión de los alumnos con enfermedades raras

Un estudio publicado en «Frontiers in Psychology» examinó las diferentes maneras de enseñar que pueden afectar a la inclusión de los estudiantes con enfermedades raras.

En la educación, como en todas las materias, estos alumnos tienen necesidades específicas. Estas necesidades no suelen cubrirse debido a la falta de formación de los profesores y a la gran variedad de enfermedades raras. La información recogida en el cuestionario enviado a los profesores de La Mancha (Castilla-España) mostró que, a pesar del deseo de incluir a los alumnos con enfermedades raras, en general los profesores carecían de conocimientos mínimos sobre sus necesidades específicas. Estos resultados muestran que se necesitan recursos y formación específicos para dar respuestas educativas individualizadas. Si los maestros son más conscientes de los desafíos que enfrentan los alumnos, sus necesidades se atenderán mejor y se mejorará su bienestar. (orphanews 2023.01.31)



Inglaterra ha publicado recientemente su segundo Plan de Acción para las Enfermedades Raras:

Los principales objetivos de este Plan de Acción 2023 son implementar las prioridades clave subrayadas en el Programa Marco 2021 del Reino Unido para las Enfermedades Raras: Ayudar a los pacientes a obtener un diagnóstico final más rápido; Aumentar la conciencia entre los profesionales de la salud; Mejorar la coordinación de la atención; Mejorar el acceso a la atención, medicamentos y tratamientos especializados. (orphanews 2023.03.30)

MEDIOS DE COMUNICACIÓN

28 Noviembre 2022: Public.fr: Sophie Davant «cómo el Téléthon 2001 permitió las primeras investigaciones sobre la CL»

01 Diciembre 2022: Canal JDP (<https://www.cutislaxa.org/canal-jdp/>) entrevista cruzada de Marie-Claude Boiteux y del profesor Ludovic Martin

03 Diciembre 2022: Diario «Charente Libre»: entrega del cheque del triatlón de Sireuil

03 Diciembre 2022: Semanal «Tele7days»: Sophie Davant recuerda al décimo enfermo Cutis Laxa descubierto durante el Téléthon 2001

19 Diciembre 2022: Handicap.fr: Podcast «Enfermedad rara y vivo con» episodio 9: Testimonio de Cecile

06 Enero 2023: Redes sociales: «TiboInShape en Instagram»: Entrevista a Cecile

28 Febrero 2023: Diario «Le Monde» Gran Ángulo: Dossier Día de las Enfermedades Raras

28 Febrero 2023: Mensual «Le Trombinoscope» dossier día Enfermedades raras «¡Los enfermos están en dificultad y sus asociaciones también!»

Marzo de 2023: Podcast «Las enfermedades visibles de la piel»: <https://www.youtube.com/watch?v=UEhLvNiiZlc>

11 Marzo 2023: Diario «Le Monde» Tribuna «La dermatología está al borde del precipicio»

28 Marzo 2023: 20 minutos Bruto: «Cutis Laxa, Amélie, de 18 años, tiene la cara de una mujer de 60 años»

3-10 Abril 2023: Revista «Maxi»: Testimonio de Cecilia «Mi enfermedad no me ha impedido encontrar el amor»

20 Abril 2023: Radio «Europe1», libre antena de Olivier Delacroix, entrevista a Cécile

<https://www.europe1.fr/emissions/La-libre-antenne/cutis-laxa-cecile-est-enfermee-dans-un-corps-qui-parait-le-double-de-son-age-4178912>

24 Abril 2023: Radio «France Bleu»

<https://open.spotify.com/episode/2Wiytiyd5Eixzv7Y8APYeg?si=laeOhOTaT8WHFoYtiI4e6eA> (Cecile a 34'20')

11 Mayo 2023: Radio «VivreFM»: Los expertos en salud, Entrevista a Marie-Claude

Boiteux: <https://www.vivrefm.com/posts/2023/05/les-experts-sante-une-maladie-rare-la-cutis-laxa>

24 Mai 2023: Podcast Pierre Fabre-Kapcode «Cómo las redes sociales pueden ayudar a entender mejor la experiencia del paciente?» <https://techtomed.com/comment-les-reseaux-sociaux-permettent-de-mieux-comprendre-l'experience-patient/>



Acabamos de perder un amigo muy querido y un apoyo indefectible. Nuestro primer «Aficionado», Eric Molinié, murió el 21 de diciembre de 2022.

Fue gracias a él, ex presidente de la AFM-Téléthon, que se llevó a cabo el primer proyecto de investigación sobre la Cutis Laxa. Descansa en paz Querido Eric.

FINANZAS DE LA ASOCIACIÓN: Recuerde renovar su afiliación y sus donaciones para el **año 2021. No nos olvide**, no olvide a los enfermos que cuentan con usted, sin usted no podremos seguir ayudándolos. Adjunta encontrará una solicitud de afiliación. **GRACIAS DE ANTEMANO**

ENCUÉNTRENOS EN FACEBOOK

El grupo privado Facebook: Reservado a los enfermos, a sus padres, a los médicos y a los investigadores. Si siente que necesita compartir con otros enfermos u otros padres lo que la Cutis Laxa supone en su vida, únase a nuestro grupo privado <http://www.facebook.com/groups/62977351521/>

La página pública en Facebook: Si desea seguirnos y recibir todas las noticias sobre el mundo de la discapacidad y de las enfermedades raras en Francia y en todo el mundo: <https://www.facebook.com/CutisLaxaAssociation/>

QUE PASES UN BUEN VERANO!

Política de confidencialidad:

Usted recibe este boletín de noticias porque figura entre nuestros contactos. Envíenos un correo electrónico a la dirección mencionada en el encabezamiento si desea que lo eliminemos de nuestras listas