



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

## LI ~ INFOS N° 41 ~ AGOSTO DE 2024

La primera mitad de 2024 ha sido muy ocupada. Tres eventos importantes me han permitido llevar la voz de los enfermos de la Cutis Laxa, más arriba y más lejos, a Ginebra, París y Filadelfia. Como única asociación en el mundo para defender los derechos y las necesidades de los enfermos de la Cutis Laxa, debemos estar presentes lo más posible. Esto requiere mucho tiempo y energía, muchos sacrificios personales y mucha paciencia de parte de aquellos que comparten mi vida privada. Quiero darles las gracias aquí, oficialmente. Sin su apoyo, sin su tolerancia, sin sus exigencias, también, a veces, no podría seguir trabajando por los enfermos de la Cutis Laxa. GRACIAS !

Marie-Claude Boiteux, Presidenta

### NUEVOS CONTACTOS, NOTICIAS DE LAS FAMILIAS

Daniella, Lucie, Sara, Jamila, Shelley, MDMBengladesh, Mirxan, Maya et Andres acaban de unirse a nosotros. Son ahora **549 enfermos** y familias con quienes estamos en contacto y que han visto desaparecer su soledad, su aislamiento frente a la Cutis Laxa.

Bienvenidos a todos, estamos encantados de que se hayan unido a la Gran Familia Cutis Laxa.

### ENCUENTROS, ACTIVIDADES Y MANIFESTACIONES PRESENCIAL



**El 29 de mayo** se organizaron dos actos **en Ginebra** con el fin de hacer oír la voz de las enfermedades raras y dermatológicas en la OMS con ocasión de la Asamblea Mundial de la Salud.

**Globalskin (IADPO)** tenía como tema «Las enfermedades de la piel, una prioridad mundial de salud pública - No hay

cobertura universal de salud sin la salud de la piel».

En cuanto a **Enfermedades Raras Internacional (RDI)**, la importancia de invertir en las enfermedades raras ha sido el tema central de los debates con el objetivo final de la edición de una resolución sobre las enfermedades raras por parte de la Asamblea Mundial de la Salud en 2025. Se ha dado un primer paso con la

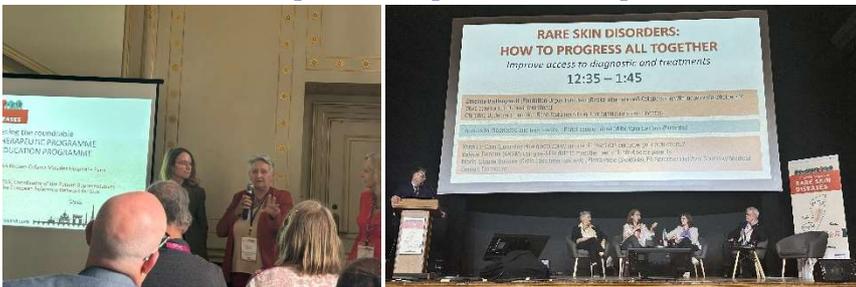
aceptación oficial de RDI como interlocutor de la Organización Mundial de la Salud (OMS).



El evento más importante para las enfermedades raras de la piel se celebró **en París del 12 al 14 de junio**. El **Congreso Mundial de las Enfermedades Raras de la Piel (WCRSD)** reunió a médicos, investigadores, pacientes e industriales. interés común, con una sesión plenaria organizada por los pacientes que atrajo a más de 150 oyentes.



En esta sesión se dio la palabra a representantes de pacientes de América del Sur, África, Nepal y Filipinas.



En otras dos sesiones se prestó gran atención a la intervención de los pacientes. Una de ellas se dedicó a la educación terapéutica del paciente y la otra al futuro y cómo avanzar mejor todos juntos para mejorar el diagnóstico y los tratamientos. Fueron tres días intensos de intercambios, discusiones y proyectos futuros para el bienestar de los enfermos.



Tras dos años de intenso trabajo, el proyecto CONECT (Red Cardio-Ocular de las enfermedades del tejido conjuntivo) llega al final de los fondos inicialmente recibidos. Era importante reunirse para hablar del futuro de CONECT y los fondos necesarios, pero también los proyectos comunes que pueden afectar a algunos de los miembros de CONECT. Así que nos encontramos en Filadelfia del 24 al 26 de julio.

Además del placer de vernos sin pantalla y compartir momentos de la vida, tuvimos un día entero de trabajo y reflexión sobre los proyectos futuros. Todavía están en gestación, pero sin duda tendré la oportunidad de hablar con ustedes en las próximas ediciones de CLI-Infos. También era muy importante intercambiar y ver cómo nuestras vidas seguían caminos similares, paralelos.



## ACTIVIDADES EN LÍNEA

Son excesivamente numerosas y es difícil detallarlas todas aquí. Ya sean conferencias (G5 Salud, ECRD, etc), Asambleas Generales (RDI, Eurordis, etc), grupos de trabajo (ERN-Skin, Globalskin, FFP, 1,2Fimarad, etc) o Webinars y formaciones (ANSM, AMR, etc) la posibilidad de asistir en línea es más económica, ecológico, menos agotador, aunque las reuniones presenciales permitan un intercambio más rico.

## INVESTIGACIÓN - MEDICINA - GENÉTICA



Actualización de la Cutis Laxa En el Congreso Mundial de París en junio, se presentó una actualización de los conocimientos de la Cutis Laxa.

La fisiopatología de la CL está representada por un defecto de las fibras elásticas. En el caso de las formas heredadas, se trata de un defecto de síntesis/ensamblaje de las fibras elásticas cuyo desencadenante es genético. Cuando se trata de la forma adquirida de Cutis Laxa, el proceso es diferente ya que se trata de una destrucción de fibras elásticas que, en principio, son normales.

Hoy en día, se han identificado 18 subtipos en las formas heredadas, contando enfermedades relacionadas como el síndrome de tortuosidad arterial o el síndrome de MACS. Estas identificaciones permiten una nueva clasificación. Se encuentran las formas con características esencialmente en el tejido conectivo (Tortuosidad, Piel, Huesos, Enfisema) y aquellas con características esencialmente neurológicas con o sin retraso de crecimiento intrauterino. Esta nueva clasificación está aún

en fase de validación. Será una mejor herramienta de diagnóstico al integrar los datos clínicos, los descubrimientos ultraestructurales y la fisiopatología. Servirá de base para nuevas directrices.

### La creciente importancia de las organizaciones de pacientes para la investigación médica.

Las asociaciones de pacientes contribuyen a la investigación de tres maneras diferentes:

✚ **Ensayos clínicos y estudios en la vida real** : Ofrecen una perspectiva única y actúan como sujetos de investigación, asesores, correctores e incluso investigadores. Pueden ser incluidas en todas las etapas de los ensayos clínicos, desde el pre-protocolo y el diseño del proyecto hasta asegurarse de que los resultados de la investigación lleguen a la comunidad de pacientes.

✚ **Evaluación de tecnologías médicas** : Es un proceso sistemático que evalúa tecnologías como medicamentos y dispositivos médicos. La evaluación determina si son clínicamente eficaces, de costo aceptable o tienen algún impacto social/ético. Los pacientes y las asociaciones de pacientes están cada vez más involucrados en el proceso, dando una visión general de su patología y el impacto de las nuevas tecnologías.

✚ **las decisiones reglamentarias**: Las asociaciones de pacientes participan en los procesos reglamentarios, proporcionando testimonios reales para una mejor regulación de la medicina. En Europa, su visión es crucial para una comunicación transparente sobre los medicamentos y un aporte de calidad en la revisión de las informaciones sobre los medicamentos como los prospectos incluidos en los envases y las comunicaciones en torno a la seguridad de los medicamentos.

## LEGISLACIÓN ~ SOCIEDAD



### El Canadá ha adoptado medidas adicionales para tratar las enfermedades raras. (orphanews 2024.03.18)

La red RareKids-CAN y la recién creada Red Canadiense de Enfermedades Raras (RCMR) del gobierno canadiense están diseñadas para mejorar la calidad y disponibilidad de la atención sanitaria y los tratamientos disponibles para los canadienses con enfermedades raras.



### Suecia presenta su primera estrategia sobre enfermedades raras (orphanews 2024.03.18)

El Consejo Nacional de Salud y Bienestar (CNSB) identifica cuatro prioridades para elaborar una estrategia: Construir la propuesta sobre las necesidades de los pacientes y tener un consenso sobre los objetivos y prioridades; Apoyarse en las estructuras de atención existentes y tener en cuenta el papel de los diferentes actores; centrarse en la clarificación de las funciones y la difusión de conocimientos; mantenerse dentro de los ámbitos de responsabilidad de la salud y la atención médica. Se está realizando una consulta pública.



### La Coalición Mundial para la Salud de la Piel (WHSC) cerró su campaña «Not just my skin» («No

solo mi piel») el 19 de abril. Más de 5 millones de personas participaron en ella. Todas las publicaciones de la campaña han sido vistas más de 17,8 millones de veces. Más de 6.800 personas en 130 países de las seis regiones del mundo enumeradas por la OMS han firmado la carta abierta, pidiendo a los organismos que actúen sin demora.



### En Bélgica, la Federación de Enfermedades Raras RaDiOrg publica propuestas para mejorar el futuro de las personas con enfermedades raras. (orphanews 2024.05.23)

El actual Plan belga para las enfermedades raras data de 2013. Por eso RaDiOrg, junto con el grupo de trabajo del Colegio Belga de Genética Humana y Enfermedades Raras, ha comunicado estas propuestas a todos los partidos políticos. La acogida fue bastante positiva. El Ministro de Salud ha calificado estas propuestas como una guía para el futuro proyecto del Plan Nacional de Enfermedades Raras.



Los diputados del Parlamento Europeo han aprobado el acuerdo provisional sobre la tarjeta europea de discapacidad, que tiene por objeto mejorar la movilidad de las personas con discapacidad en toda la Unión Europea. (orphanews 2024.05.23)



### Escocia publica su primera estrategia de Medicina Genómica (orphanews 2024.05.23)

El plan 2024-2029 tiene como objetivo crear un servicio de medicina genómica más coordinado en todo el país para establecer un servicio más equitativo, centrado en el individuo y basado en sus derechos.

## MEDIOS DE COMUNICACIÓN

12 de Junio 2023 Doctissimo : entrevista del Pr. Bert Callewaert: todo lo que hay que saber sobre la Cutis Laxa (en francés): [https://www.doctissimo.fr/sante/maladies/maladies-de-la-peau/cutis-laxa-la-maladie-de-la-peau-relachee/a89563\\_ar.html](https://www.doctissimo.fr/sante/maladies/maladies-de-la-peau/cutis-laxa-la-maladie-de-la-peau-relachee/a89563_ar.html)

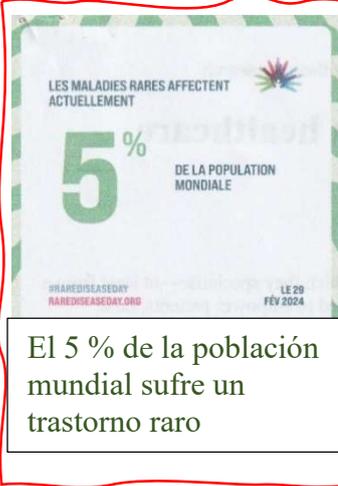
30 de Genero Patient Stories: Dave Jacob: Un diagnóstico tardío de Cutis Laxa y la creación de ThinkGenetic (en inglés) : <https://www.greygenetics.com/a-late-diagnosis-of-cutis-laxa-and-the-creation-of-thinkgenetics/>

Febrero 2024 Patient View : La creciente importancia del paciente en la investigación médica (en inglés) : <https://www.patient-view.com/2024/the-growing-role-of-patient-groups-in-healthcare-research/>

06 de Marzo Le Monde : Enfermedades raras el desafío del diagnóstico

15 de Marzo Festival de la Communication Santé : Entrevista de Catherine Baissac, responsable de la relación Pacientes – Pierre Fabre Dermato-Cosmétique (en francés)

28 de Abril Charente Libre : La carrera del Brin d'ailet en Sireuil (Francia) en beneficio de Cutis Laxa Internationale (en francés)



**CIFRAS y PALABRAS**

300 millones de personas en todo el mundo viven con un trastorno raro. Eso equivale a la población del tercer país más grande



La equidad para las personas que viven con un trastorno raro significa acceso equitativo al diagnóstico, los tratamientos, la atención, la protección social y las oportunidades



El 5 % de la población mundial sufre un trastorno raro

**Comprender la experiencia de las madres a través del análisis de sus historias** (orphanews international 2024.02.13)

Un estudio acaba de ser publicado en «Recherche Qualitative en Santé». Aunque este estudio se realiza para el síndrome de Prader-Willy, los resultados y las recomendaciones que se derivan del mismo pueden aplicarse a cualquier enfermedad rara. Los investigadores han identificado temas centrados en la complejidad y la rareza de la enfermedad, incluyendo el deseo de ser normal, cómo lo ordinario se convierte en extraordinario, aislamiento, comportamientos normativos y estándares, Así como lo que dicen las mamás de las elecciones que deben hacer. Sobre la base de estos resultados, se han podido establecer cuatro recomendaciones clave:

- ✦ Reconocer los desafíos que enfrentan las madres con enfermedades complejas ;
- ✦ Ir más allá de la funcionalidad y la incapacidad para lograr la participación y la calidad de vida ;
- ✦ Reconsidere las historias y los apoyos a las familias ;
- ✦ Colaboración con las madres para determinar las prioridades de atención.

Los resultados de este estudio muestran que se pueden utilizar métodos de investigación más cualitativos, como el análisis narrativo, en la investigación sobre enfermedades raras para identificar las prioridades de atención y regulación con el fin de mejorar la vida de los pacientes Personas con enfermedades raras y sus familias.

**NECESITA AYUDA.**

Durante varios años, nuestras traducciones al español han sido realizadas por voluntarios, amigos o simples conocidos. Desde hace 3 años, estas traducciones se hacen con motores de traducción en línea. No estoy seguro de su calidad ..... Si usted o alguien de su entorno desea ayudarnos, estaremos encantados de confiarle estas traducciones al español. No dude en ponerse en contacto conmigo para más detalles : [mcjiboiteux@aol.com](mailto:mcjiboiteux@aol.com) . GRACIAS DE ANTEMANON

**Nuestro sitio web :**

PAGE TITLE AND SCREEN CLASS	VIEWS
Welcome - CUTIS LAXA INTERNATIONALE	901
TRANSMISION GENETICA - CUTIS LAXA IN...	464
Qué es la Cutis Laxa ? - CUTIS LAXA INTER...	277
What is Cutis Laxa? Types, Symptoms, Cau...	264
Accueil - CUTIS LAXA INTERNATIONALE	196
La Cutis Laxa, qu'est-ce que c'est ? - CUTIS ...	190
Photos Archives - CUTIS LAXA INTERNATIO...	145

Desde el 1 de enero de 2024, 2.532 personas han visitado nuestro sitio. Sus principales investigaciones se centraron en la transmisión genética, la definición de la Cutis Laxa y las fotografías.

**FINANZAS DE LA ASOCIACIÓN:**

Considere renovar sus membresías y donaciones para el **año 2024**. **No nos olvides**, No te olvides de los enfermos que cuentan con nosotros, sin ti ya no podremos ayudarlos. Encontrará un formulario de membresía adjunto. **GRACIAS DE ANTEMANO**

**ENCUENTRANOS EN FACEBOOK**

**El Grupo Privado de Facebook:** Reservado para pacientes, sus padres, médicos e investigadores. Si sientes la necesidad de compartir con otros pacientes, otros padres lo que Cutis Laxa aporta a tu vida, únete a nuestro grupo privado : <http://www.facebook.com/groups/62977351521/>

**La página pública de Facebook:** si desea seguirnos y recibir todas las novedades del mundo de la discapacidad y de las enfermedades raras en Francia y en el mundo: <https://www.facebook.com/CutisLaxaAssociation/>

Política de Privacidad: Usted recibe este boletín porque es uno de nuestros contactos. Envíenos una carta a la dirección mencionada en el encabezado si desea ser eliminado de nuestras listas.

**DISFRUTA DEL VERANO, LLENA DE ENERGÍA**