



RARE DISEASES INTERNATIONAL



NORD National Organization for Rare Disorders Member Organization

ThinkGenetic Advocacy Partner



CUTIS LAXA INTERNATIONALE
Organisme d'Intérêt Général Loi 1901.



EURODIS RARE DISEASES EUROPE

Alliance maladies rares



European Reference Networks

SKIN

Fédération Française de la Peau

Association Française de Dermatologie

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

LI ~ INFOS N° 41 ~ AOUT 2024

Cette première moitié de l'année 2024 a été très occupée.

Trois événements majeurs m'ont permis de porter la voix des malades de la Cutis Laxa, plus haut et plus loin, à Genève, à Paris et à Philadelphie.

Etant la seule association au monde pour défendre les droits et les besoins des malades de la Cutis Laxa, nous devons être présents le plus souvent possible.

Cela demande beaucoup de temps et d'énergie, beaucoup de sacrifices personnels et beaucoup de patience de la part de ceux qui partagent ma vie privée.

Je veux les remercier ici, officiellement. Sans leur soutien, sans leur tolérance, sans leurs exigences, aussi, parfois, je ne pourrais pas continuer à œuvrer pour les malades de la Cutis Laxa.

MERCI !

Marie-Claude Boiteux, Présidente

NOUVEAUX CONTACTS, NOUVELLES DES FAMILLES

Daniella, Lucie, Sara, Jamila, Shelley, MDMBengladesh, Mirxan, Maya et Andres viennent de nous rejoindre. Ce sont désormais 549 malades et familles avec qui nous sommes en contact et qui ont vu disparaître leur solitude, leur isolement face à la Cutis Laxa.

Bienvenue à vous tous, nous sommes heureux que vous ayez rejoint la Grande Famille Cutis Laxa.

RENCONTRES, ÉVÉNEMENTS ET MANIFESTATIONS EN PRÉSENTIEL



C'est à Genève, à l'occasion de l'Assemblée Mondiale de la Santé, le 29 Mai, qu'étaient organisés deux événements pour porter la voix des maladies rares et dermatologiques au sein de l'OMS.

Globalskin (IADPO) avait pour thème « Les maladies de la Peau, une priorité mondiale de santé publique – Pas de Couverture Santé Universelle sans la santé de la peau ».



Quant à **Maladies Rares International (RDI)**, c'est l'importance de l'investissement dans les maladies rares qui était au cœur des discussions avec l'objectif final de l'édition d'une résolution sur les Maladies Rares par l'Assemblée Mondiale de la Santé en 2025. Une première étape a été franchie avec



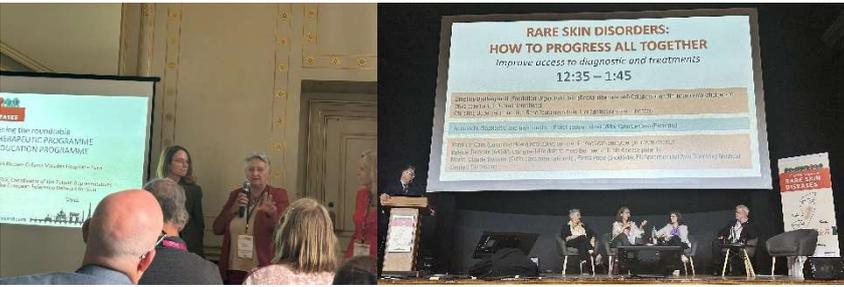
l'acceptation officielle de RDI comme interlocuteur de l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS).



L'évènement le plus important pour les maladies rares de la peau s'est tenu à Paris du 12 au 14 Juin. Le **Congrès Mondial des Maladies Rares de la Peau (WCRSD)** réunissait médecins, chercheurs, patients et industriels. Le point de vue des patients était au centre des intérêts communs, avec une session plénière organisée par les patients qui a attiré



plus de 150 auditeurs. Cette session a donné la parole aux représentants des patients venus d'Amérique du Sud, d'Afrique, du Népal et des Philippines.



Deux autres sessions ont fait une large place à l'intervention des patients. L'une était dédiée à l'Education Thérapeutique des Patients et l'autre évoquait le futur et comment mieux progresser tous ensemble pour améliorer le diagnostic et les traitements.

Ce furent trois jours intenses d'échanges, de discussions et de projets futurs pour le mieux-être des malades.



Après deux années de travail intense, le **projet CONECT** (Réseau Cardio-Oculaire des maladies du Tissu Conjunctif) arrive au terme des financements initialement reçus. Il était important de se retrouver pour évoquer le futur de CONECT et les financements nécessaires, mais également les projets communs qui peuvent concerner certains des membres de CONECT. Nous nous sommes donc retrouvés à **Philadelphie du 24 au 26 Juillet.**

Outre le plaisir de se voir sans écran et de partager des moments de vie, nous avons eu une journée entière de travail et de réflexion sur les projets futurs. Ils sont encore en gestation, mais j'aurais certainement l'occasion de vous en parler dans les prochaines éditions de CLI-Infos. C'était également très important d'échanger et de voir combien nos vies suivaient des chemins similaires, parallèles.



ACTIVITES EN LIGNE

Elles sont excessivement nombreuses et il est difficile de tout détailler ici. Que ce soient des conférences (G5 Santé, ECRD, etc), des Assemblées Générales (RDI, Eurordis, etc), des groupes de travail (ERN-Skin, Globalskin, FFP, 1,2Fimarad, etc) ou des Webinars et des formations (ANSM, AMR, etc) la possibilité d'y assister en ligne est plus économique, écologique, moins fatiguant, même si les rencontres en présentiel permettent des échanges plus riches.

RECHERCHE - MÉDECINE - GÉNÉTIQUE



Mise à jour de la Cutis Laxa Lors du Congrès Mondial de Paris au mois de Juin, il a été présenté une mise à jour des connaissances de la Cutis Laxa.

La Physiopathologie de la CL est représentée par un défaut des fibres élastiques. Dans le cas des formes héréditaires, il s'agit d'un défaut de synthèse/d'assemblage des fibres élastiques dont le déclencheur est génétique. Lorsqu'il s'agit de la forme acquise de Cutis Laxa, le processus est différent puisqu'il s'agit d'une destruction de fibres élastiques qui, à l'origine, sont normales.

Aujourd'hui, 18 sous-types ont été identifiés dans les formes héréditaires en comptant les maladies liées telles que le syndrome de Tortuosité Artérielle ou le syndrome de MACS. Ces identifications permettent une nouvelle classification.

On retrouve donc les formes ayant essentiellement des caractéristiques dans le tissu conjonctif (Tortuosité, Peau, Os, Emphysème) et celles ayant essentiellement des caractéristiques neurologiques avec ou sans retard de croissance intrautérin. Cette nouvelle classification est encore en cours de validation. Elle sera un meilleur outil de diagnostic en intégrant les données cliniques, les découvertes ultrastructurelles et la physiopathologie. Elle servira de base pour de nouvelles guidelines.

Le rôle croissant des associations de patients dans les recherches médicales.

Les associations de patients contribuent à la recherche de 3 façons différentes :

✚ *Les essais cliniques et les études en vie réelle* : Elles offrent une perspective unique et agissent en tant que sujets de recherche, conseillers, correcteurs et même chercheurs. Elles peuvent être incluses à tous les stades des essais cliniques depuis les étapes de pré-protocole et de design du projet jusqu'à s'assurer que les résultats de la recherche atteignent bien la communauté des patients.

✚ *L'évaluation des Technologies en Santé* : Il s'agit d'un processus systématique qui évalue les technologies telles que les médicaments et matériels médicaux. L'évaluation détermine s'ils sont cliniquement efficaces, d'un coût acceptable ou s'ils ont un impact social/éthique quelconque. Les patients et les associations de patients sont de plus en plus impliqués dans le processus, en donnant un aperçu de leur pathologie et l'impact des nouvelles technologies.

✚ *Les décisions réglementaires* : Les associations de patients sont impliquées dans les processus réglementaires en donnant des témoignages de vie réelle pour une meilleure régulation de la médecine. En Europe, leurs regards sont cruciaux pour une communication transparente sur les médicaments et un apport de qualité dans la revue des informations sur les médicaments telles que les notices incluses dans les emballages et les communications autour de la sécurité des médicaments.

LÉGISLATION - SOCIÉTÉ



Le Canada prend de nouvelles mesures dans la prise en charge des maladies rares. *(orphanews 2024.03.18)*

Le réseau RareKids-CAN et le Réseau Canadien des Maladies Rares (RCMR) nouvellement créés par le gouvernement canadien doivent améliorer la qualité et la disponibilité des soins de santé et des traitements offerts aux Canadiens atteints d'une maladie rare.



La Suède met en place sa première stratégie sur les Maladies Rares *(orphanews 2024.03.18)*

Le Conseil National de la Santé et du Bien-Etre (CNSB) identifie quatre priorités pour élaborer une stratégie : Construire la proposition sur les besoins des patients et avoir un consensus sur les objectifs et les priorités ; s'appuyer sur les structures de soin existantes et prendre en compte le rôle des différents acteurs ; se concentrer sur la clarification des fonctions et la diffusion des connaissances ; rester dans les domaines de responsabilité de la santé et des soins médicaux. Une consultation publique est en cours.



La Coalition Mondiale pour la Santé de la Peau (WHSC) a clôturé sa campagne « Not just my skin »

(« Pas uniquement ma Peau ») le 19 Avril. Elle a atteint plus de 5 millions de personnes. L'ensemble des publications de la campagne ont été vues plus de 17,8 millions de fois. Plus de 6 800 personnes dans 130 pays à travers les 6 régions du monde répertoriées par l'OMS ont signé la lettre ouverte demandant aux institutionnels d'agir sans tarder.



En Belgique, la Fédération RaDiOrg des maladies rares publie des propositions pour améliorer l'avenir des personnes atteintes de maladies rares. *(orphanews 2024.05.23)*

L'actuel Plan Belge pour les Maladies Rares date de 2013. C'est pourquoi RaDiOrg en compagnie du groupe de travail du Collège Belge de Génétique Humaine et des Maladies Rares a communiqué ces propositions à l'ensemble des partis politiques. L'accueil a été plutôt positif. Le Ministre de la Santé a qualifié ces propositions de balise pour le futur projet de Plan National Maladies Rares.



Les Députés du Parlement Européen ont approuvé l'accord provisoire sur la Carte Européenne d'Invalidité qui vise à améliorer la mobilité des personnes handicapées dans l'ensemble de l'Union Européenne. *(orphanews 2024.05.23)*



L'Écosse publie sa première stratégie de Médecine Génomique *(orphanews 2024.05.23)*

Ce plan 2024-2029 vise à créer un service de médecine génomique plus coordonné à travers le pays pour établir un service plus équitable, centré sur l'individu et basé sur ses droits.

MEDIAS

12 Juin 2023 Doctissimo : interview du Pr. Bert Callewaert : tout ce qu'il faut savoir sur la Cutis Laxa (en français) : https://www.doctissimo.fr/sante/maladies/maladies-de-la-peau/cutis-laxa-la-maladie-de-la-peau-relachee/a89563_ar.html

30 Janvier Patient Stories: Dave Jacob : Un diagnostic tardif de Cutis Laxa et la création de ThinkGenetic (en anglais) : <https://www.greygenetics.com/a-late-diagnosis-of-cutis-laxa-and-the-creation-of-thinkgenetics/>

Février 2024 Patient View : Le rôle croissant des patients dans la recherche médicale (en anglais) : <https://www.patient-view.com/2024/the-growing-role-of-patient-groups-in-healthcare-research/>

06 Mars Le Monde : Maladies rares le défi du diagnostic

15 Mars Festival de la Communication Santé : Interview de Catherine Baissac, responsable de la relation Patients – Pierre Fabre Dermato-Cosmétique (en français)

28 Avril Charente Libre : La course du Brin d'aillet à Sireuil (France) au profit de Cutis Laxa Internationale (en Français)



FINANCES DE L'ASSOCIATION

Pensez à renouveler vos adhésions et vos dons pour l'année **2024**.

Ne nous oubliez pas

N'oubliez pas les malades qui comptent sur nous, sans nous nous ne pourrons plus les aider. Vous trouverez un bulletin d'adhésion ci-joint.

MERCI D'AVANCE



Comprendre l'expérience des mamans à travers une analyse de leurs récits (orphanews international 2024.02.13)

Une étude vient d'être publiée dans « Recherche Qualitative en Santé ». Même si cette étude est faite pour le Syndrome de Prader Willy, les résultats et recommandations qui en sont issus peuvent être appliqués à toute maladie rare. Les chercheurs ont identifié des thèmes ciblés sur la complexité et la rareté de la maladie, y compris le désir d'être normal, comment l'ordinaire devient extraordinaire, l'isolement, les comportements et standards normatifs, ainsi que ce que disent les mamans des choix qu'elles doivent faire. Basés sur ces résultats, quatre recommandations clés ont pu être établies :

- ✚ Reconnaître les défis qu'affrontent les mamans d'enfant ayant une maladie complexe ;
- ✚ Aller au-delà de la fonctionnalité et de l'incapacité pour atteindre la participation et la qualité de vie ;
- ✚ Reconsidérer les récits et les soutiens aux familles
- ✚ Faire collaborer les mamans pour déterminer les priorités de soins.

Les résultats de cette étude mettent en lumière combien des méthodes de recherche plus qualitative telles que l'analyse de récits peuvent être utilisées dans la recherche sur les maladies rares afin d'identifier les priorités de soins et de réglementation pour améliorer la vie des personnes vivant avec une maladie rare et leurs familles.

BESOIN D'AIDE

Pendant plusieurs années, nos traductions en espagnol ont été faites par des bénévoles, amis ou simples connaissances. Depuis maintenant 3 ans, ces traductions sont faites avec des moteurs de traduction en ligne. Je ne suis pas sûre de leur qualité Si vous-même ou quelqu'un de votre entourage souhaite nous apporter son aide, nous serions ravis de vous confier ces traductions en espagnol. N'hésitez pas à me contacter pour plus de détails : mcjlboiteux@aol.com . MERCI D'AVANCE

Notre Site Internet :

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

Depuis le 1^{er} Janvier 2024, 2532 personnes sont venues visiter notre site.

Leurs principales recherches concernaient, la transmission génétique, la définition de la Cutis Laxa et les photos.



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/>

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.

PROFITEZ BIEN DE L'ÉTÉ, FAITES LE PLEIN D'ÉNERGIE

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