



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° 36 ~ AOÛT 2021

**Les 6èmes Journées de la Cutis Laxa se tiendront à l'Hôpital Universitaire de Gand (Belgique) Du 14 au 16 Septembre 2022. Les inscriptions seront bientôt ouvertes sur notre site**

Dans 14 mois nous nous retrouverons à Gand (Belgique) pour les 6<sup>ème</sup> Journées de la Cutis Laxa. Cet évènement est attendu par tous, patients, médecins et chercheurs car c'est un moment exceptionnel de partage et d'acquisition de connaissances.

Il permet à chaque patient présent de rencontrer d'autres patients et d'être informé sur les dernières découvertes concernant la Cutis Laxa et le type précis dont il est atteint.

Il permet aux médecins et chercheurs de renforcer leur réseau, de rencontrer les patients et de favoriser de nouveaux programmes de recherche.

L'organisation de ces journées représente un travail énorme de dossiers de demandes de fonds et de préparation logistique.

Je ferais tout mon possible pour que ces 6<sup>ème</sup> Journées soient un succès et rejoignent les souvenirs inoubliables de celles qui ont eu lieu précédemment à Annecy (2016), Lyon (2011), Paris (2008), La Rochelle (2004) et Soyaux (2002).

Marie-Claude Boiteux, Présidente

## NOUVEAUX CONTACTS, NOUVELLES DES FAMILLES

Notre « Grande Famille Cutis Laxa » s'agrandit de jour en jour.

Ses nouveaux membres : Joanna, Ayse et ses 2 frères, Delphine, Elizabeth, Adar, Aakshay, Fabricio, Solange, Andrea, Zahid, Dilsa, Jannae & Julia, Fatiha et sa sœur, MaryAnn viennent de Pologne, de Turquie, du Canada, d'Arabie Saoudite, des USA, d'Israel, du Brésil, d'Italie, de Colombie, de France.

Tout autour du monde, 479 malades font désormais partie de notre communauté des patients atteints de Cutis Laxa.

C'est avec une immense tristesse que j'ai appris le décès de Maddie le 27 Mai dernier. Elle avait 19 mois. Sa maman et moi avons beaucoup parlé durant sa longue hospitalisation. Repose en Paix petit ange, ta souffrance n'existe plus.

## RENCONTRES, ÉVÈNEMENTS ET MANIFESTATIONS

14-15-16 Janvier 2021 : Hacking Health Lyon : Durant 3 jours nous avons participé à un Concours de Porteurs de Projets de Santé. Même si nous avons terminé en fin de classement, ce fut l'occasion de rencontrer une équipe de jeunes informaticiens souhaitant développer une application de diagnostic. Nous continuons à travailler avec eux encore aujourd'hui et espérons que cette application pourra voir le jour.

Plusieurs évènements ont eu lieu avec Rare Disease International :



Le 14 Janvier , Séminaire en ligne : les Questions Clefs de la Résolution des Maladies Rares proposée aux Nations Unies : Inclusion et Droits de l'Homme, Soins Appropriés, Stratégies Nationales, Les Maladies rares dans le système des Nations Unies, Mise en place et suivi des avancées

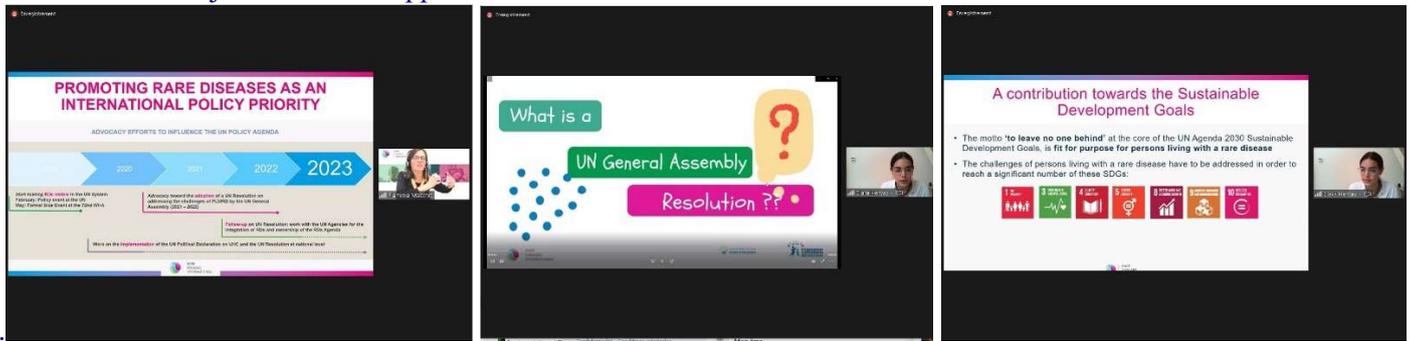


Le 4 Février, Séminaire en ligne : « Le Réseau Collaboratif Global de l'OMS pour les Maladies Rares » (WHO CGN4RD) : Mise en place de la Couverture Santé Universelle pour les traitements et les soins ; Expertise ; Activités structurées de « Programmes de soins » thématiques ; Plateformes de collaboration et utilisation des



innovations techniques ; Partage de l'expertise de réseau et des connaissances globales ; Recherche, Essais Cliniques et Registres.

Les 25 et 26 Mai : Réunion des membres de RDI et Assemblée Générale : Les activités de RDI en 2020 ont été aussi bien tournées vers l'intérieur avec la mise en place des séminaires pour ses membres que vers l'extérieur avec le développement des relations avec les missions permanentes des Nations Unies à New-York. L'objectif est de promouvoir les Maladies Rares comme priorité de la politique internationale et d'œuvrer pour une Résolution de l'Assemblée Générale des Nations Unies avec des objectifs de développement durable.



**Globalskin (Organisation Internationale des Maladies Dermatologiques) a organisé deux évènements en ce début d'année :**

Le 25 Février : Séminaire en ligne : « Le Pouvoir de la Communauté des Patients dans le mouvement des Maladies Rares » avec une passionnante présentation du Docteur Ségolène Aymé, première directrice d'Orphanet.

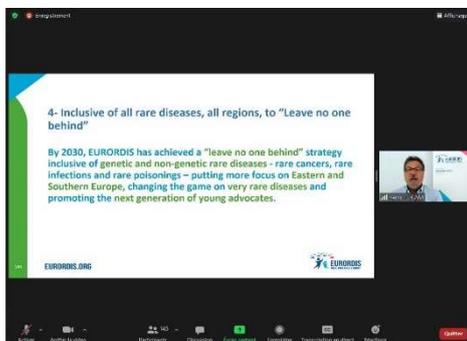
Le 3 Mars : L'organisation de la Communauté Européenne des maladies dermatologiques au sein de Globalskin

**Premier semestre bien occupé également avec Eurordis :**



Le 12 Mai : Réunion annuelle des membres et Le 10 Juin : Assemblée Générale :

Création de RDI (fédération Internationale des Maladies Rares), mise en place d'enquêtes régulières (Rare Barometer), accompagnement des représentants des patients au sein des Réseaux Européens de Référence (ePags), Conférence Européenne des Maladies Rares (ECRD), intervention auprès des instances européennes (CE) et internationales (ONU, OMS), etc... le travail ne manque pas. Les actions menées par Eurordis ont changé, changent et changeront encore la qualité de vie et la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares en Europe et dans le monde.



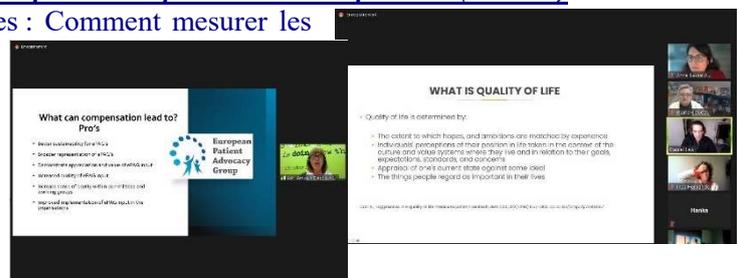
personnes atteintes de maladies rares en Europe et dans le monde.

**Et aussi des réunions de travail, de formation et d'information pour les représentants des patients (ePAGS)**



Le 18 Mars : « Bonnes Pratiques : Comment mesurer les résultats, Qu'est-ce que la Qualité de vie, Comment créer un questionnaire, ... »

Le 9 Juin : Réunion du Comité d'Organisation des ePAGS



**RECHERCHE - MÉDECINE - GÉNÉTIQUE**

**NOUVELLES MUTATIONS**

Même si je ne peux pas encore vous en dire plus car toutes les publications n'ont pas encore été faites, je suis très contente et très fière des chercheurs qui travaillent sur la Cutis Laxa :

### **5 NOUVELLES MUTATIONS viennent d'être découvertes.**

**Pour tous ceux d'entre vous dont le type précis n'a pas encore pu être identifié, c'est une chance extraordinaire.** Vous pouvez être de nouveau testés pour les nouvelles mutations. **Assister aux 6<sup>ème</sup> Journées de la Cutis Laxa à Gand en Septembre 2022** peut être l'opportunité pour vous d'en savoir plus sur le type précis dont vous êtes atteint. J'espère pouvoir vous donner plus d'informations sur ces mutations dans notre prochain CLI-Infos

19 Février : Première journée scientifique de ERN-Skin. 114 médecins et chercheurs étaient réunis. Chaque groupe thématique a présenté les travaux des pathologies qui le concernent. Pour les maladies héréditaires du tissu conjonctif (HCTD), une étude est menée aux Pays-Bas pour évaluer la prévalence et la sévérité de la fatigue, de la douleur, du handicap et de la santé en général chez les enfants et adolescents atteints des HCTD les plus communes.

Lors de la réunion du Comité Exécutif de ERN-Skin, le 8 Juin, l'agenda était très chargé. Après la présentation par Marie-Claude Boiteux des travaux sur les « Parcours des Patients » faits par les ePAGs pour chaque pathologie concernée par ERN-Skin, l'enquête de satisfaction des patients, les registres, le e-learning, l'application SPOT, les résultats de l'année 2020 et l'organisation, à Paris en 2022, du prochain Congrès Mondial des Maladies Rares de la Peau ont montré combien ERN-Skin est dynamique et porteur de réalisations concrètes.

## **LÉGISLATION - SOCIÉTÉ**

Le 23 Février : La Commissaire Européenne pour la Santé et la Sécurité Alimentaire, les Ministres de la Santé Français et Tchèque et des membres de la Commission Européenne ont ouvert **la Conférence RARE 2030**, qui a réuni près de 590 participants. Après 2 ans de travail continu, Eurordis et la Communauté Européenne ont annoncé les 8 recommandations issues de ces travaux. Le futur des maladies rares pour les 10 prochaines années commence maintenant :

- ✓ Un cadre politique Européen
- ✓ Un diagnostic plus précoce, plus rapide et plus précis
- ✓ Un écosystème de prise en charge de santé hautement spécialisé
- ✓ La garantie de l'intégration des personnes vivant avec une maladie rare dans la société et dans l'économie
- ✓ Encourager une participation, un engagement et un leadership significatifs des personnes vivant avec une maladie rare
- ✓ Maintenir les maladies rares comme priorité des programmes de recherche
- ✓ Utiliser au maximum les informations disponibles
- ✓ Améliorer la disponibilité, l'accessibilité et un prix abordable des traitements pour les maladies rares.



### **LA FEDERATION FRANCAISE DE LA PEAU (FFP)**

Depuis le début de l'année, Georges Martinho, délégué général de la FFP, a mené de nombreux chantiers tambour battant et les résultats sont positifs et très prometteurs :

✓ Le Plaidoyer de la FFP a été publié au mois de Mars. Il regroupe les difficultés, les besoins et les propositions des milliers de personnes atteintes de maladies dermatologiques en France, que ces maladies soient rares ou pas. Diffusé auprès des instances de santé et des élus de la nation, ses objectifs sont : améliorer durablement la qualité de vie des malades de la peau ; lutter contre les inégalités sociales et territoriales ; mieux accompagner les parcours de soins ; faire reconnaître l'expertise des malades. Les premières retombées sont très positives.

✓ Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie (CNSA) et Maisons Départementales des Personnes Handicapées (MDPH) vers une reconnaissance du « handicap peau » et une adaptation des démarches administratives aux réalités et spécificités des maladies dermatologiques.

✓ Mobilisation des parlementaires : Après diffusion du plaidoyer, plusieurs rendez-vous ont eu lieu avec des députés et des sénateurs. Rencontrer des malades pour une meilleure connaissance de leurs besoins, porter ces questions au débat parlementaire et proposer des amendements sont les pistes de travail entre parlementaires et FFP.

✓ Participation à la task-force inter-associations des industries pharmaceutiques : Suite aux recommandations publiées par la Commission Européenne sur l'amélioration de l'information sur les produits de santé, un questionnaire et une réunion d'échanges ont permis aux membres de la FFP de participer à ces travaux d'amélioration.

✓ Supports didactiques pour les enfants et les adolescents : Ces supports ont un objectif informatif et éducatif illustré par des situations concrètes. Le travail avec des illustrateurs devrait bientôt commencer, divers formats sont évoqués (livres, vidéos, ). Les deux premiers supports, 6-11 ans et 12-18 ans, commencent à prendre forme et devraient pouvoir être édités avant la fin de l'année.

La FFP travaille bien et donne de vrais résultats concrets.

**MALADIES RARES INTERNATIONALE (RDI)**, Eurordis et le Comité des ONG des Nations Unies pour les Maladies rares mènent une campagne globale pour l'adoption d'une Résolution de l'Assemblée Générale des Nations Unies en faveur des personnes vivant avec une maladie rare (PLWRD) et leurs familles.



Le 16 Mars, Le témoignage de Chiara (en Français et en Italien) a été diffusé sur Facebook : <https://www.facebook.com/photo?fbid=3509557279156318&set=pcb.3509561645822548>

Le 7 Avril, « Le Tribunal du net » a diffusé un entretien avec Cécile A revoir sur notre site <https://www.cutislaxa.org/fr/quoi-de-neuf/> (vidéos) ou sur la page du Tribunal du Net <https://www.facebook.com/letribunaldunet/videos/1782251148618795>

En Avril et Mai, chaque semaine, Ewenlife a publié une des 8 vidéos sur la Cutis Laxa. De l'annonce du diagnostic à la prise en charge médico-sociale et aux traitements, tous les sujets sont abordés. Vous pouvez les retrouver sur notre site <https://www.cutislaxa.org/fr/quoi-de-neuf/> (vidéos) ou sur la playliste de youtube : [https://www.youtube.com/watch?v=XPI5X03FOEw&list=PLvUNI3idDQjTKEL\\_tfQjZUE9ixRnH\\_aD](https://www.youtube.com/watch?v=XPI5X03FOEw&list=PLvUNI3idDQjTKEL_tfQjZUE9ixRnH_aD)

Le concours de dessins "Story of my skin" organisé par la Fondation René Touraine a vu des travaux de grande qualité: ci-dessous 1<sup>er</sup> prix dans la catégorie 14-18 ans



**Inégalités de traitement des malades** (Tribune parue dans « Le Monde » du 15 Mai). Bien que cette tribune concerne la Sclérose Tubéreuse de Bourneville, autre maladie rare dermatologique, la Cutis Laxa partage la plupart des arguments de cette tribune :

- \* Errance de diagnostic
- \* Symptômes variés qui ne la rendent pas « visible » aux yeux des administrations
- \* Une seule association, seul recours pour défendre les droits des malades, seule aussi pour financer toutes les actions qu'elle mène.
- \* Peu/pas de soutien à la recherche
- \* Selon leur lieu de résidence, certains malades n'ont pas accès à l'expertise de leur maladie
- \* Refus de prise en charge de transport
- \* Il faut rompre ces inégalités de prise en charge et favoriser les malades plutôt que l'économie

**Amélioration de l'expérience des soins de santé**

(enquête Rare Barometer Eurordis-Rare Diseases Europe, 3 905 réponses)

Les points à développer pour améliorer l'expérience des soins :

- Prendre des nouvelles des malades après une consultation
- Encourager les malades ou les aidants à participer à un groupe pour les aider à mieux gérer leur maladie rare.
- Aider les malades ou les aidants à gérer les émotions liées à l'état de santé des malades.

Les Centres d'Expertise ont un rôle essentiel pour les maladies rares



[www.cutislaxa.org](http://www.cutislaxa.org) Mi-Juin 2021, Notre Site Internet dénombreait **55 454 visites** depuis son ouverture en 2002

**Politique de Confidentialité :**

Vous recevez ce bulletin d'information car vous faites partie de nos contacts. Adressez-nous un courriel 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 événement 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 2021. **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/>