

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° 34 ~ SEPTIEMBRE DE 2020

2020, ¡qué año tan complicado! La pandemia de COVID-19 ha hecho que todo se tambalee. Se han anulado muchos eventos o, en su lugar, se han celebrado reuniones virtuales en línea. Hemos tenido que aprender a trabajar de forma diferente: teletrabajo, desempleo parcial, ... Los pacientes con "enfermedades raras" también se han visto muy afectados: cancelación de citas, de operaciones quirúrgicas y de la prestación de atención sanitaria ... En los albores de una segunda ola, debemos permanecer atentos y respetar las medidas de protección.

Pero la vida no se ha detenido durante todos estos meses. Hemos seguido trabajando para que Cutis Laxa Internationale siga viva y para hacer oír la voz de los enfermos.

Hay varios proyectos en marcha, aunque algunos se han retrasado : El Libro Blanco de la Cutis Laxa acaba de salir.

Las Sextas Jornadas de Cutis Laxa, originalmente previstas para junio de 2021, se han aplazado hasta septiembre de 2022. Y muchos más...

Se han sumado a nosotros nuevos pacientes, pero lamentablemente otros nos han dejado demasiado pronto. Jaiden, a punto de cumplir 16 años, y Zeinab, a los 21, se han reunido con las estrellas. Me entristece profundamente, y reitero una vez más a sus familias mi más sentido pésame en nombre de Cutis Laxa Internationale.

Marie-Claude Boiteux, Presidenta

NUEVOS CONTACTOS. NOTICIAS DE LAS FAMILIAS

Desde principios de 2020 contamos entre nosotros con Caetano, Tamapa, Defne, Tami, Yusuf, Tracey, William, Atay Robin, Sunusi, Hanna, Umar, Jo, Sarah, Talita, Randi, Carol, Eli, Gina, Sonia, Maria, James, Ayyaz, Mariya y Oluhle.

Kuwait, Dubai, Sierra Leona, Nigeria y Sudáfrica han aportado un poco más de color a nuestro mapa del mundo.

Ahora tenemos 440 pacientes en todo el mundo. Entre ellos, el 18,6% tiene una forma dominante (ADCL) de la enfermedad; el 17,1%, una forma recesiva (ARCL); el 22%, una forma adquirida; y el 40% no conoce, aún, su tipo exacto. Las demás formas (MACS, OHS, GO, ...) representan el 2,3%.



Desde la creación de Cutis Laxa Internationale, hemos recibido muchos testimonios de **Laxa: historia de una enfermedad rara, testimonios de los pacientes**". Está disponible en francés, inglés y español. Se lo enviaremos previa solicitud y pago de 25 euros.

ENCUENTROS, ACTIVIDADES Y MANIFESTACIONES



9 de febrero: Tuvo lugar poco antes del confinamiento. El coro de góspel había organizado una clase magistral, cuyos beneficios se donaron a nuestra asociación. Cécile, su hermano y su hermana



compartieron esa agradable tarde de cánticos.

Por supuesto, durante el confinamiento muchos eventos tuvieron lugar en línea debido a la situación sanitaria; por ejemplo, la **Asamblea General de EURORDIS**, el **13 de mayo**; la **Conferencia Europea de Enfermedades Raras (ECRD)**, los días **14 y 15 de mayo**, que reunió a más de 1.500 personas de 57 países; y la **Asamblea General y la Conferencia Anual de la Alianza Internacional de Enfermedades Raras (RDI)**, el **19 de mayo**. Aquí hay algunas capturas de pantalla de estos importantes eventos que hemos seguido desde el escritorio.





7 de agosto :
Después de varios meses de confinamiento, fue un auténtico placer participar en la velada "Musical'été" en el parque Fantasía en Annemasse



(Francia). Respetando en todo momento las medidas de protección, pudimos acoger al público en nuestro puesto donde, además de encontrar información sobre la Cutis Laxa, pudo disfrutar de nuestras ya tradicionales salchichas y patatas fritas y comprar diversos objetos de bisutería y de otro tipo. Fue una velada agradable en la que obtuvimos una buena recaudación, que es muy bienvenida ya que todos los eventos planeados para este año se han cancelado.

INVESTIGACIÓN - MEDICINA - GENÉTICA

CUTIS LAXA ADQUIRIDA:

➤ El Dr. Bert Callewaert del Hospital Universitario de Gante (Bélgica) realizará un estudio científico sobre la Cutis Laxa Adquirida (ACL).

Este tipo de Cutis Laxa no se ha estudiado hasta la fecha.

Es una gran oportunidad para aprender más al respecto: cómo aparece, cuáles son las causas..., y tal vez sea un primer paso hacia el tratamiento.

Podrán participar en el estudio pacientes de todo el mundo afectados por la enfermedad. Se abre ante ellos un rayo de esperanza.

➤ Una posible mejora de los síntomas de los casos de Cutis Laxa Adquirida asociados a la gammapatía monoclonal o al mieloma múltiple. Un hematólogo de São Paulo (Brasil) ha obtenido resultados muy satisfactorios en dos casos al realizar un trasplante autólogo de médula. En el caso de ambos pacientes, los resultados fueron más que alentadores. No cabe duda de que no podemos hablar de tratamiento, ni de cura. Se necesitarán muchos estudios y ensayos terapéuticos para conseguirlo. Sin embargo, para estos pacientes se abre una puerta a la esperanza.

ENFERMEDADES RARAS DE LA PIEL Y COVID-19

ERN-Skin y FIMARAD pusieron en marcha un estudio de observación : "COVID-19 y las enfermedades raras de la piel: estudio de observación europeo". Este estudio se refiere a pacientes adultos y pediátricos que sufren una enfermedad rara de la piel, que tienen la sospecha o la confirmación de contagio por el virus de la COVID-19 y que han sido atendidos en los centros de ERN-Skin o FIMARAD. La investigadora principal es la Prof. Christine BODEMER (Hôpital Necker-Enfants Malades, París, Francia).

El principal objetivo de este estudio de observación de una cohorte europea (datos de investigación) es determinar el impacto de la infección por el virus de la COVID-19 en pacientes con enfermedades raras de la piel y, más concretamente, si estas enfermedades raras y sus tratamientos son factores de riesgo que influyen en la gravedad de la infección.

RESÉRVESE ESTAS FECHAS

Las Sextas Jornadas de la Cutis Laxa tendrán lugar en el Hospital Universitario de Gante (Bélgica) los días **14, 15 y 16 de septiembre de 2022**

LEGISLACIÓN ~ SOCIEDAD

La crisis provocada por la COVID revela el escaso reconocimiento del papel de los pacientes y sus asociaciones (Le Monde, 6 de junio de 2020)

En este artículo, tres representantes de la asociación Renaloo (insuficiencia renal) hacen una declaración unánime: Las asociaciones de usuarios de la sanidad han sido olvidadas en el punto álgido de la crisis sanitaria:

- No hay recomendaciones oficiales para las personas "en situación de riesgo". Han sido las propias asociaciones las que han tenido que elaborar "consejos para los pacientes", basándose en las recomendaciones internacionales o en recomendaciones de otros países.
- No se han tomado las medidas necesarias para que los pacientes pudieran dejar de trabajar en cuanto se desencadenó la crisis.
- La cooperación con los pacientes y sus asociaciones se consideró como algo secundario más que una prioridad.
- A pesar de los desafíos colectivos a los que todos nos enfrentamos, la democracia en el ámbito sanitario ha sufrido mucho.
- Aunque nunca se las menciona entre los actores involucrados con las personas vulnerables, las asociaciones de pacientes se han batido en todos los frentes durante este período.
- En Francia, salvo algunas excepciones, las asociaciones de pacientes aún no han conquistado el derecho de formar parte del mundo médico.
- Las comunicaciones oficiales sobre las personas frágiles solo van dirigidas a los ancianos y no mencionan a las personas jóvenes y activas que también son frágiles.

¡Que se nos tenga en cuenta a partir de ahora!

MEDIOS DE COMUNICACIÓN

Abril de 2020 : Revista *Rare Revolution Magazine*: un artículo sobre David Ross "Encuentro con David, un verdadero Revolucionario RARO" y otro sobre Dawn Laney, hija de Dave Jacob y cofundadora de "ThinkGenetic", "un Héroe RARO".

LO NECESITAMOS:

Tiene ideas, quiere ayudarnos, desea organizar una actividad para obtener fondos para Cutis Laxa Internationale. No lo dude, póngase en contacto con nosotros y trabajaremos juntos para que su proyecto tenga éxito. Lo necesitamos para poder organizar las próximas jornadas de Cutis Laxa.

Gracias a Isabel y Laura que hacen la traducción al español.

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.



Nuestro sitio Internet:

www.cutislaxa.org ha recibido 47.642 visitas desde su creación en 2002, y casi 7.000 desde el 01/01/2020

Enfermedades raras y COVID:

Según la encuesta realizada por EURORDIS, debido a la COVID se han interrumpido los cuidados de 9 de cada 10 personas que viven con una enfermedad rara. Más de la mitad de las personas que necesitaban una operación o un trasplante vieron como estas intervenciones eran aplazadas o canceladas. Y

Según una encuesta realizada en el **Reino Unido**, el 72% de los cuidadores familiares y allegados dicen que tuvieron que proporcionar muchos más cuidados de lo habitual. La mayoría de los padres hablan de agotamiento extremo, estrés y noches de insomnio. Para muchos de ellos, se han suprimido las ayudas profesionales.

FINANZAS DE LA ASOCIACIÓN:

Recuerde renovar su afiliación y sus donaciones para **el año 2020**. **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

Un ENORME AGRADECIMIENTO a dos personas que se reconocerán. Sus donaciones representan un total de 6.000 euros. Gracias a ellos, tenemos mejores perspectivas para la organización de nuestras próximas Jornadas de CL.

ENCUÉNTRENOS EN FACEBOOK

El grupo privado en 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/>

¡Por favor, cuídese!

NOMBRE.....

APELLIDOS.....

DIRECCIÓN.....

Código Postal..... CIUDAD.....

PAÍS

- Deseo, por un importe de 30€, hacerme socio de Cutis Laxa Internacional
 Deseo hacer una donación de 40€ 50€ 75€ Otro importe.....

Transferencia Bancaria.

IBAN : FR76 1810 6000 4296 7525 0578 892

BIC : AGRIFRPP881

Nombre del Banco: Crédit Agricole Bons en Chablais

No olvide mencionar sus nombres y dirección completa sobre la transferencia para que pudiéramos enviarle un recibo

Envío de un cheque a:

ASOCIACIÓN "CUTIS LAXA INTERNACIONAL" – 138 impasse de Champs Gervais – F-74890 Bons en Chablais - France

¿ Desea recibir a CLI~Infos por Correo electrónico? ? si no

E-mail.....

Las informaciones recogidas aquí son necesarias para la gestión administrativa de su adhesión y/o don. Son objeto de una conservación y de un tratamiento informático y únicamente destinadas a la secretariado de Cutis Laxa Internationale. En aplicación de los artículos 39 y los siguientes de la ley modificada del 6 de enero de 1978) usted dispone del derecho de acceso y de rectificación a los datos que nos ha dado para lo cual debe dirigirse directamente a la sede de nuestra Asociación (dirección mencionada más arriba). Usted también puede, y en cualquier momento, desabonarse del envío de nuestra electrónica newsletter enviándonos un correo electrónico con la mención "desabonarse" a: mcjlboiteux@aol.com