



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 ~ AGOSTO DE 2021

**Las Sextas Jornadas de la Cutis Laxa tendrán lugar en el Hospital Universitario de Gante (Bélgica) del 14 al 16 de septiembre de 2022. Las inscripciones se abrirán dentro de poco en nuestra página web.**

Dentro de 14 meses nos volveremos a reunir en Gante (Bélgica) para celebrar las Sextas Jornadas de la Cutis Laxa. Todo el mundo, pacientes, médicos e investigadores, espera este evento, ya que es un momento excepcional para compartir y adquirir conocimientos.

Permite a los pacientes presentes conocer a otros pacientes e informarse sobre los descubrimientos más recientes relativos a la Cutis Laxa y al tipo concreto de enfermedad que padecen.

Permite a los médicos e investigadores reforzar su red, conocer a los pacientes y promover nuevos programas de investigación.

La organización de estas Jornadas supone un enorme trabajo de recaudación de fondos y preparación logística.

Haré todo lo posible para que estas jornadas sean un éxito y se añadan a los recuerdos inolvidables de las celebradas anteriormente en Annecy (2016), Lyon (2011), París (2008), La Rochelle (2004) y Soyaux (2002).

Marie-Claude Boiteux, Presidenta

### NUEVOS CONTACTOS, NOTICIAS DE LAS FAMILIAS

Nuestra "Gran Familia Cutis Laxa" crece cada día.

Entre los nuevos miembros están Joanna, Ayse y sus dos hermanos, Delphine, Elizabeth, Adar, Aakashy, Fabricio, Solange, Andrea, Zahid, Dilsa, Jannae y Julia, Fatiha y su hermana y MaryAnn. Vienen de Polonia, de Turquía, de Canadá, de Arabia Saudí, de Estados Unidos, de Israel, de Brasil, de Italia, de Colombia y de Francia.

En todo el mundo, 479 pacientes forman ya parte de nuestra comunidad de pacientes de Cutis Laxa.

Con gran tristeza me enteré de la muerte de Maddie (19 meses) el pasado 27 de mayo. Su madre y yo habíamos hablado mucho durante su larga hospitalización. Descansa en paz, pequeño ángel, ya no sufres más.

### ENCUENTROS, ACTIVIDADES Y MANIFESTACIONES

14, 15 y 16 de enero de 2021: Hacking Health Lyon: Durante 3 días participamos en un concurso de líderes de proyectos de salud. Aunque terminamos los últimos de la clasificación, fue una oportunidad para conocer a un equipo de jóvenes informáticos que quieren desarrollar una aplicación de diagnóstico. A día de hoy seguimos trabajando con ellos y esperamos que la aplicación se pueda desarrollar.

**Plusieurs évènements ont eu lieu avec Rare Disease International :**



14 de enero, seminario en línea: Cuestiones clave de la Resolución sobre Enfermedades Raras propuesta a las Naciones Unidas:

Inclusión y derechos humanos, atención adecuada, estrategias nacionales, las enfermedades raras en el sistema de las Naciones Unidas, y aplicación y seguimiento de los

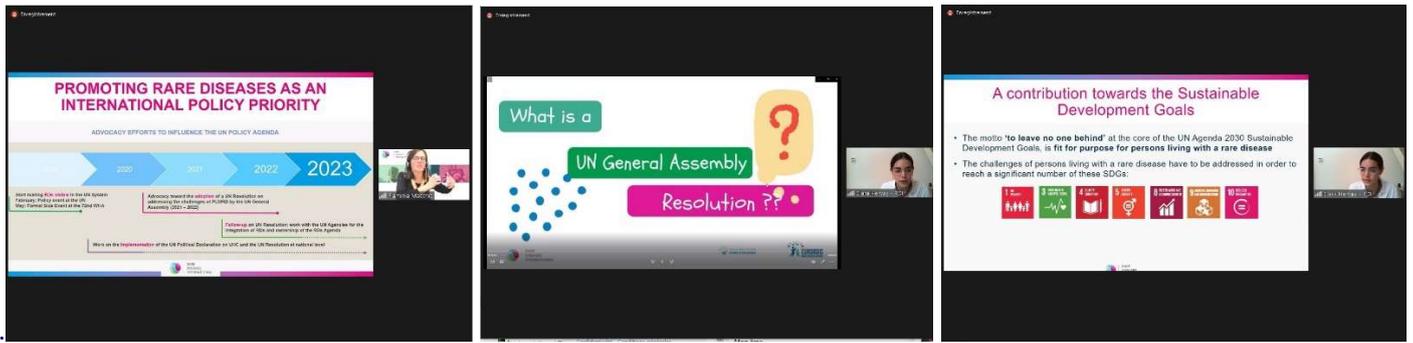
progresos.

4 febrero, seminario en línea: Red Global de Colaboración de la OMS para las Enfermedades Raras: implantación de la Cobertura Sanitaria Universal para el tratamiento y la atención, experiencia, actividades estructuradas en torno a la cuestión de los "Programas de Atención", plataformas de colaboración y uso de innovaciones técnicas, intercambio de conocimientos, investigación, ensayos clínicos y registros..



25 y 26 de mayo: Reunión de los miembros de RDI y Asamblea General: Las actividades de RDI en 2020 han sido tanto internas, con la realización de seminarios, como externas, con el desarrollo de relaciones con las misiones permanentes

de las Naciones Unidas en Nueva York. El objetivo es promover las enfermedades raras como una prioridad política internacional y trabajar para conseguir una Resolución de la Asamblea General de las Naciones Unidas con objetivos de desarrollo sostenible



**Globalskin (Organización Internacional de Enfermedades Dermatológicas) organizó dos eventos a principios de este año:**

**25 de febrero:** seminario en línea: El poder de la comunidad de pacientes en el movimiento de las enfermedades raras, con una presentación fascinante de la Dra. Ségolène Aymé, primera directora de Orphanet,

**3 de marzo:** La organización de la Comunidad Europea de Enfermedades Dermatológicas en el ámbito de Globalskin.

**Un primer semestre también muy activo con EURORDIS:**

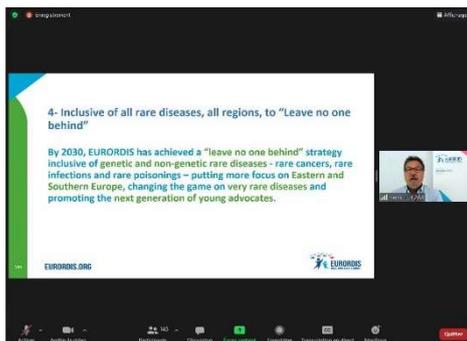
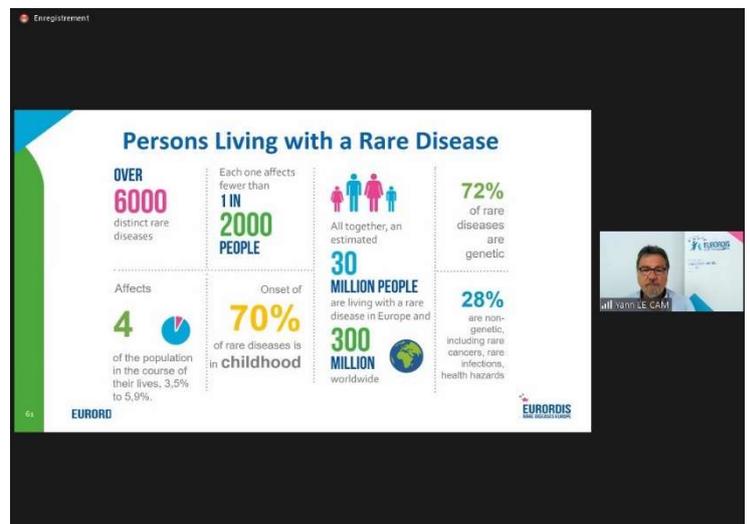


**12 de mayo:** Reunión anual de socios  
**y 10 de junio:** Asamblea General:

Creación de la RDI (Federación Internacional de Enfermedades Raras), realización de encuestas periódicas (Rare Barometer),

apoyo a los representantes de los pacientes en las Redes Europeas de Referencia (ePAG), Conferencia Europea de Enfermedades Raras (ECRD),

intervención ante los organismos europeos (CE) e internacionales (ONU, OMS), etc... No falta trabajo. Las acciones de EURORDIS han cambiado, están cambiando y seguirán cambiando la calidad de vida y la atención de las personas que viven con enfermedades raras en Europa y en todo el mundo,



**Y, además, reuniones de trabajo, de formación y de información para los representantes de los pacientes (ePAG)**



**18 de marzo:** "Buenas prácticas: Cómo medir los resultados, qué es la calidad de vida, cómo crear un cuestionario, ..."

**9 de junio:** Reunión del Comité Organizador de los ePAG



## **INVESTIGACIÓN - MEDICINA - GENÉTICA**

### **NUEVAS MUTACIONES**

Aunque todavía no puedo decir nada más, porque aún no está todo publicado, estoy muy contenta y muy orgullosa de los investigadores que trabajan en Cutis Laxa:

**Se acaban de descubrir 5 NUEVAS MUTACIONES.**

**Para todos aquellos cuyo tipo exacto de enfermedad aún no se ha podido identificar, esta es una oportunidad extraordinaria.**

Puedes volver a hacerte la prueba de las nuevas mutaciones. **Asistir a las 6ª Jornadas de la Cutis Laxa en Gante en septiembre de 2022** puede ser la oportunidad para conocer mejor el tipo exacto que padeces. Espero poder daros más información en nuestro próximo CLI-Infos.

19 de febrero: Primera jornada científica de ERN-Skin. Asistieron 114 médicos e investigadores. Cada grupo temático presentó el trabajo de las patologías que le conciernen. En cuanto a las enfermedades hereditarias del tejido conjuntivo (ETC), se está realizando un estudio en los Países Bajos para evaluar la prevalencia y la gravedad de la fatiga, el dolor, la discapacidad y la salud general en niños y adolescentes que padecen las ETC más comunes.

El programa de la reunión del Comité Ejecutivo de ERN-Skin, celebrada el 8 de junio, fue intenso. Tras la presentación por parte de Marie-Claude Boiteux de los trabajos sobre las "Carreras de obstáculos del paciente" realizados por los ePAG para cada patología de las que se ocupa ERN-Skin, la encuesta de satisfacción de los pacientes, los registros, el aprendizaje en línea, la aplicación SPOT, los resultados del año 2020 y la organización, en París en 2022, del próximo Congreso Mundial de Enfermedades Raras de la Piel mostraron el dinamismo de la ERN-Skin y sus logros concretos.

## LEGISLACIÓN ~ SOCIEDAD

23 de febrero: El Comisario Europeo de Salud y Seguridad Alimentaria, los ministros de sanidad francés y checo y miembros de la Comisión Europea inauguraron **la Conferencia RARE 2030**, a la que asistieron casi 590 participantes. Después de 2 años de trabajo continuo, EURORDIS y la Comunidad Europea anunciaron las 8 recomendaciones resultantes de este trabajo, el futuro de las enfermedades raras para los próximos 10 años comienza ahora:

- ✓ Un marco político europeo
- ✓ Un diagnóstico más temprano, más rápido y más preciso
- ✓ Un ecosistema sanitario altamente especializado
- ✓ Una garantía de inclusión de las personas con enfermedades raras en la sociedad y la economía
- ✓ El fomento de la participación, el compromiso y el liderazgo significativos de las personas que viven con enfermedades raras
- ✓ El mantenimiento de las enfermedades raras como una prioridad en la agenda de investigación
- ✓ El aprovechamiento al máximo la información disponible
- ✓ La mejora de la disponibilidad, accesibilidad y asequibilidad de los tratamientos para las enfermedades raras.



### FEDERACIÓN FRANCESA DE LA PIEL (FFP)

de principios de año, Georges Martinho, Delegado General de la FFP, ha dirigido numerosos proyectos con gran éxito y los resultados son muy prometedores:

✓ La defensa del FFP se publicó en marzo. Recoge las dificultades, las necesidades y las propuestas de miles de personas afectadas por enfermedades dermatológicas en Francia, sean o no enfermedades raras. Distribuido entre las autoridades sanitarias y los cargos electos del país, sus objetivos son mejorar a largo plazo la calidad de vida de quienes padecen enfermedades de la piel; luchar contra las desigualdades sociales y territoriales; proporcionar un mejor apoyo a los cuidados; y que se reconozca la experiencia de los pacientes. Los primeros resultados son muy positivos.

✓ Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie (CNSA) y Maisons Départementales des Personnes Handicapées (MDPH), hacia un reconocimiento de la "discapacidad cutánea" y una adaptación de los procedimientos administrativos a las realidades y especificidades de las enfermedades dermatológicas.

✓ Movilización de los parlamentarios: Tras la difusión del alegato, se celebraron varias reuniones con diputados y senadores. Reunirse con los pacientes para entender mejor sus necesidades, llevar estos temas al debate parlamentario y proponer enmiendas son las vías de trabajo establecidas entre los parlamentarios y la FFP.

✓ Participación en el grupo de trabajo interasociativo de las industrias farmacéuticas: Siguiendo las recomendaciones publicadas por la Comisión Europea sobre la mejora de la información sobre los productos sanitarios, los miembros de la FFP pudieron participar en esta labor de mejora por medio de un cuestionario y una reunión para intercambiar opiniones.

✓ Material educativo para niños y adolescentes: Estos materiales tendrán un objetivo informativo y educativo basado en situaciones de la vida real. El trabajo con los ilustradores debería comenzar pronto, y se están discutiendo varios formatos (libros, vídeos, etc.). Los dos primeros materiales, de 6 a 11 años y de 12 a 18 años, están empezando a tomar forma y deberían publicarse antes de finales de año.

La FFP funciona bien y consigue resultados concretos.

**RARE DISEASES INTERNATIONAL, EURORDIS y el Comité de ONG** para las Enfermedades Raras están liderando una campaña mundial para la adopción de una Resolución de la Asamblea General de las Naciones Unidas a favor de las personas que viven con enfermedades raras (PLWRD) y sus familias.

# MEDIOS DE COMUNICACIÓN

El 16 de marzo se difundió por Facebook el testimonio de Chiara (en francés y en italiano): <https://www.facebook.com/photo?fbid=3509557279156318&set=pcb.3509561645822548>

El 7 de abril, *Le Tribunal du net* emitió una entrevista con Cécile. Véala en nuestro sitio web <https://www.cutislaxa.org/fr/quoi-de-neuf/> (videos) o en la página del *Tribunal du Net* <https://www.facebook.com/letribunaldunet/videos/1782251148618795>

En abril y mayo, cada semana, Ewenlife publicó uno de los 8 vídeos sobre Cutis Laxa. Desde el anuncio del diagnóstico hasta la atención médico-social y el tratamiento, se cubren todos los temas. Puede encontrarlos en nuestra página web <https://www.cutislaxa.org/fr/quoi-de-neuf/> (vídeos) o en la lista de reproducción (playlist) de youtube : [https://www.youtube.com/watch?v=XPI5X03FOEw&list=PLvUNI3idDQjTKEL-tfQjZUE9ixRnH\\_aD](https://www.youtube.com/watch?v=XPI5X03FOEw&list=PLvUNI3idDQjTKEL-tfQjZUE9ixRnH_aD)

En el concurso “La historia de mi piel”, organizado por la Fundación René Touraine, se recibieron obras de gran calidad: 1<sup>er</sup> premio en la categoría de 14 a 18 años



**Desigualdades en el tratamiento de los pacientes** (Artículo publicado en *Le Monde* el 15 de mayo). Aunque este artículo trata de la esclerosis tuberosa de Bourneville, otra enfermedad dermatológica rara, la Cutis Laxa comparte la mayoría de los argumentos del artículo:

- \* Retraso en el diagnóstico
- \* Síntomas variados que la convierten en “invisible” a los ojos de la administración
- \* Una sola asociación, un solo recurso para defender los derechos de los pacientes, sola también para financiar todas sus actividades
- \* Poco o ningún apoyo a la investigación
- \* En función del lugar de residencia, algunos pacientes no tienen acceso a malades a conocimientos especializados sobre su enfermedad
- \* Negativa a hacerse cargo del transporte
- \* Hay que acabar con estas desigualdades de asistencia y dar prioridad a los enfermos antes que a la economía

## **Mejorar la experiencia de atención sanitaria**

(encuesta Rare Barometer EURORDIS-Rare Disesses Europe, 3.905 respuestas)

Los aspectos que se han de desarrollar para a mejorar el tratamiento:

- Tener noticias de los enfermos después de la consulta
- Animar a los enfermos o a quienes los ayudan a participar en un grupo para que puedan gestionar mejor su enfermedad rara.
- Ayudar a los enfermos o a quienes los ayudan a gestionar las emociones asociadas al estado de salud de los pacientes. Los centros especializados tienen un papel fundamental en las enfermedades raras.

[www.cutislaxa.org](http://www.cutislaxa.org) A mediados de junio de 2021, nuestro sitio Internet había alcanzado 55.454 visitas desde su inauguración en 2002

### 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

### **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.**

### **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/>

***iSaboree la libertad del verano !***

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.....
- Deseo, recibir el libro “Cutis Laxa, Historia de una enfermedad rara, Testimonio de enfermos “ al precio de  25 € que añado al importe de mi cuota/mi donación

**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 así como el detalle de su transferencia (membresía, donación, libro) para que pudiéramos enviarle un recibo fiscal junto con su libro si usted lo ha pedido

**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](mailto:mcjlboiteux@aol.com)