



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 ~ INFORMACIONES N° 37 ~ ENERO DE 2022

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 están abiertas en nuestra página web: <https://www.cutislaxa.org>

El año 2021 ha sido muy intenso: muchas reuniones virtuales, formaciones en línea, videoconferencias, etc. Cuando la pandemia se "calmó" un poco en otoño, pudimos organizar y/o participar en varios eventos. Y el trabajo de fondo y la preparación de las Jornadas de la Cutis Laxa en Gante también requirieron mucho tiempo y energía. No digo más para dejar espacio a todos estos eventos y noticias importantes.

Le deseo un feliz año nuevo 2022.

Marie-Claude Boiteux, Presidenta

NUEVOS CONTACTOS, NOTICIAS DE LAS FAMILIAS

Cutis Laxa International cuenta ahora con 505 pacientes de todo el mundo: Kim, Amina, Nura Bay, Linda, Dawson, Riley, Cecelia, Rai, Sutton, Bodhi, Katia, Heather, Inter, Melany y su hija Lilian, Husseini, Xenia, Samardashi y Arthur se han unido a nosotros. Nuestra Gran Familia está encantada de acogerlos y darles toda la ayuda y el apoyo que necesiten

ENCUENTROS, ACTIVIDADES Y MANIFESTACIONES



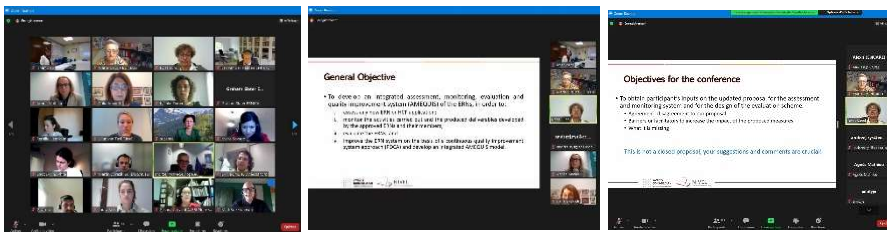
29 de septiembre: Asamblea General de Globalskin: Esta Federación Internacional de Asociaciones de enfermos de la piel se creó en Canadá. La Federación ha crecido y permite aunar esfuerzos para mejorar la calidad de vida de los pacientes.



26 de septiembre, 3, 9 y 16 de octubre: En el marco del Octubre Rosa, dedicado al cáncer de mama, y de la Marcha Azul, dedicada a las personas mayores, el Ayuntamiento de Bons en Chablais organizó una serie de actos con los que CLI pudo recaudar más de 1.000 euros. Gracias a todos.

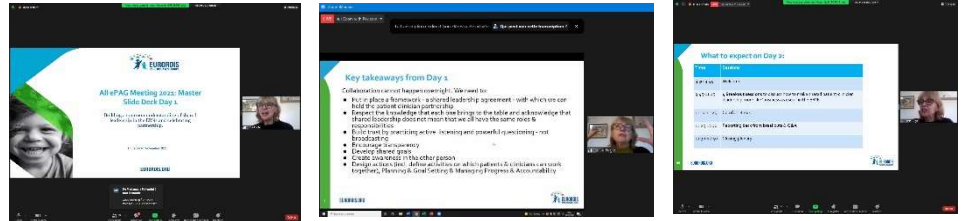


1 de octubre: La agencia inmobiliaria Bersot nos entregó un cheque de 300 euros. Por cada transacción inmobiliaria proponían a los clientes que donaran una cantidad a la asociación que eligieran. Se lo agradecemos enormemente.



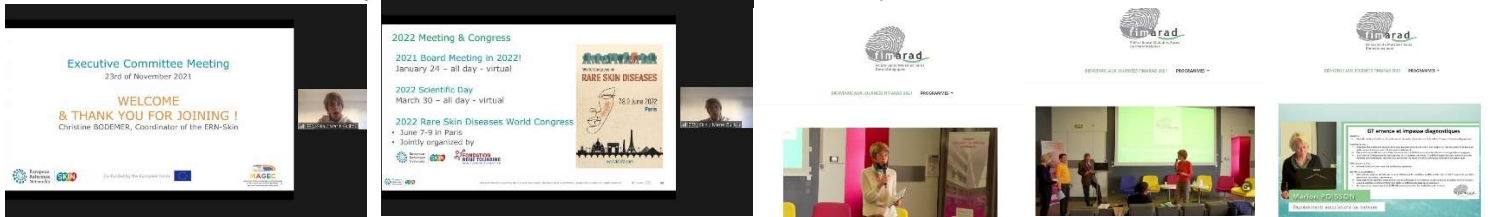
26-27 de octubre: Taller de AMEQUIS con el objetivo general de simplificar y mejorar las etapas de revalidación de las Redes Europeas de Referencia (ERN) durante su reevaluación.

4-5 de noviembre: Todos los ePAG se reúnen anualmente con EURORDIS para apoyarse mutuamente y mejorar la labor de representación en las ERN. Estos dos días de trabajo nos permitieron establecer las prioridades en las que debemos avanzar.



23 de noviembre: Comité Ejecutivo de ERN-Skin

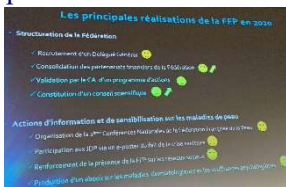
25 y 26 de noviembre: Jornadas FIMARAD



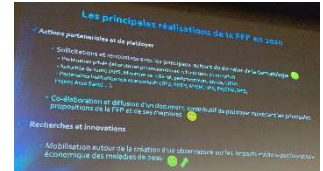
Estos dos eventos nos permitieron hacer un balance de las actividades y los progresos realizados durante el año 2021. La formación en línea, el uso de la plataforma de consulta en línea, la creación de registros y las actividades específicas de los grupos temáticos fueron los aspectos más destacados en relación con ERN-Skin. En cuanto a FIMARAD, los resultados de los distintos grupos de trabajo han servido para identificar ámbitos donde se puede mejorar. Ambos organismos tienen objetivos similares, FIMARAD a nivel nacional y ERN-Skin a nivel europeo. La profesora Christine Bodemer coordina los dos organismos.



30 de noviembre: Tercera Conferencia de la Federación Francesa de la Piel (FFP), inaugurada por el Sr. Olivier Véran, Ministro de Solidaridad y Salud de Francia. Convencido de la necesidad de democratizar la sanidad, reconoció la calidad del compromiso de la FFP y la carrera de obstáculos que puede suponer para las 21 asociaciones que la integran y que representan a más de 20 millones de pacientes. Esta tercera edición ha sido un éxito indiscutible y en ella han participado ponentes de gran calidad procedentes del sector sanitario e institucional. La labor de la FFP es reconocida por todas las partes interesadas en temas de dermatología.



Al final de la Conferencia se celebró la Asamblea General Anual, y en el informe anual se destacaron los numerosos logros conseguidos en el año 2021. Las asociaciones miembros de la FFP eligieron la nueva Junta Directiva y su nueva Presidenta: Marie-Claude Boiteux.



1, 2 y 3 de diciembre: Por primera vez este año, tuvimos un puesto durante las Jornadas Dermatológicas de París.

Conferencias, puestos de laboratorios farmacéuticos y cosméticos, vivero de asociaciones, posters electrónicos, la riqueza que aportan estas jornadas es indiscutible. Ofreció la oportunidad de mantener numerosos intercambios con profesionales de la salud, laboratorios y responsables de asociaciones, todos ellos preocupados por la dermatología.





22 de diciembre: Mercado de Navidad.

El frío intenso y el empeoramiento de la pandemia no permitieron que este mercado fuera tan interesante como debería haber sido. Pero aguantamos toda la tarde



para recibir a los valientes viandantes. A pesar de la animación, los ingresos fueron muy bajos..... El año que viene será mejor.

INVESTIGACIÓN - MEDICINA - GENÉTICA

NUEVAS MUTACIONES

Como les decía en nuestra edición anterior, recientemente se han descubierto varias mutaciones genéticas nuevas:

LOX: Este gen de la familia de la 5-lisil oxidasa está implicado en el inicio de la reticulación de la elastina y el colágeno. La mutación induce síntomas cardiovasculares, respiratorios y óseos, en particular fracturas espontáneas. Por ello, inicialmente se consideró que podía tratarse de una forma de osteogénesis imperfecta (enfermedad de los huesos de cristal). Sin embargo, la presencia de fibras elásticas fragmentadas permitió incluir esta mutación en la Cutis Laxa. Se trata de una forma recesiva.

EFEMPI (Fibulina3): Esta mutación provoca múltiples hernias e hipermovilidad articular, además de piel laxa, así como un leve déficit intelectual. Es una nueva forma recesiva de Cutis Laxa.

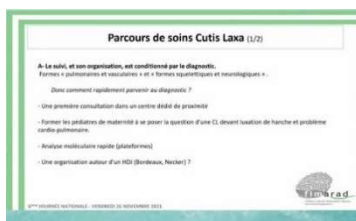
LTBPI: Con esta mutación se ha observado piel laxa, hernias inguinales, dismorfismo facial, diversos trastornos cardíacos y características esqueléticas marcadas (baja estatura, braquidactilia, craneosinostosis, ...). También es una forma recesiva de Cutis Laxa.

PI4K2A: Esta cuarta mutación nueva se caracteriza por los siguientes síntomas clínicos: piel laxa, movimientos involuntarios (trastorno neurológico), dismorfia y retraso intelectual. De nuevo se trata de una forma recesiva.



Recientemente se ha descubierto una quinta mutación nueva y estamos impacientes por que se publique para poder hablar de ella.

Gracias a todos los investigadores por su excepcional trabajo en el conocimiento básico de la Cutis Laxa. Todos estos descubrimientos nos permiten atender mejor a los pacientes y ofrecerles la mejor calidad de vida posible..



Retraso y estancamiento en el diagnóstico

Este grupo de trabajo de la red FIMARAD (Filière Française Maladies Rares Dermatologiques), del que forma parte Marie-Claude Boiteux, se interesa por estas cuestiones. Durante las Jornadas FIMARAD se presentó un trabajo importante para la Cutis Laxa.

Debido a la gran variedad de tipos y síntomas, la calidad del cuidado de los pacientes que padecen Cutis Laxa está íntimamente ligada al diagnóstico. Por lo tanto, no es

suficiente decir solo que se trata de Cutis Laxa, sino que hay que precisar el tipo específico mediante un análisis molecular (prueba genética).

La calidad de la atención y la calidad de vida del paciente dependen de la rapidez con que se realice esta prueba molecular. Tras el nacimiento, en Francia se realizan ciertos exámenes de rutina para evaluar el estado de salud del bebé (hernias, tono, movilidad, caderas, etc.).

Por ello, se ha elaborado un cuadro que asocia estos exámenes de rutina con los distintos síntomas de la Cutis Laxa, para permitir un diagnóstico clínico y molecular más rápido. Así, por ejemplo, si un recién nacido presenta displasia de cadera durante el examen de rutina, basta con comprobar si también encontramos piel laxa y hernias para llegar a la sospecha de ARCL2A o geroadermia osteodisplástica. El diagnóstico puede confirmarse entonces con un análisis molecular. Esta concordancia de síntomas es el primer paso para un diagnóstico más rápido.

LÉGISLATION - SOCIÉTÉ

16 de diciembre de 2021 La Asamblea General de las Naciones Unidas aprobó la primera resolución a favor de las personas que viven con una enfermedad rara

Tras una primera adopción por consenso en noviembre, el texto final pasó a ser una resolución oficial de las Naciones Unidas tras el voto de la Asamblea General del 16 de diciembre.



Rare Disease International (RDI), en colaboración con EURORDIS y el Comité de ONG para las Enfermedades Raras, trabajó incansablemente con los miembros de la ONU para elaborar la resolución "Abordar los retos de las personas que



Australia: El gobierno financia la iniciativa RArEST, de tres años de duración y dotada con 1,9 millones de dólares australianos, dirigida por las universidades y la Federación "Rare Voices Australia", para mejorar la concienciación, la educación, el apoyo y la formación en materia de enfermedades raras. (©Orphanews 16 de noviembre de 2021)



Las **Naciones Unidas** piden a Francia que cambie completamente su concepción de la discapacidad. Se le critica especialmente por un enfoque demasiado "médico" de la discapacidad y la institucionalización "sistémica". (© Hospimédia)



Ratificación del Tratado por el que se crea la **Agencia Africana de Medicamentos (AMA)**. Una de sus prioridades será la lucha contra los medicamentos falsificados y mal fabricados.

Además, del 1 al 3 de diciembre de 2021 se celebró en Accra (Ghana) la **Primera Cumbre Africana de Enfermedades Raras**. El tema era emprender un diálogo entre todas las partes interesadas en el ecosistema regional y nacional de las enfermedades raras en África. (©Orphanews 2 de diciembre de 2021)



En Estados Unidos: Creación de 31 Centros de Excelencia para Enfermedades Raras. Abarcarán varias especialidades y proporcionarán educación a los pacientes de enfermedades raras formación a los médicos y ayudarán a reforzar la investigación sobre enfermedades raras fomentando la colaboración en este campo. (©Orphanews 2 de diciembre de 2021)



En Italia: Adopción de una ley nacional en favor de las enfermedades raras. Esta ley define el término enfermedad rara con una prevalencia inferior a 5 pacientes por cada 10.000. Esta definición corresponde a la utilizada a nivel europeo. También se crea un Comité Nacional de Enfermedades Raras dentro del Ministerio de Salud.

MEDIOS DE COMUNICACIÓN

06/10/21 Le Dauphiné – Bons en Chablais: Con motivo del Octubre Rosa y en colaboración con el municipio de Bons en Chablais, Cutis Laxa Internationale instaló un puesto de información y vendió diversos artículos.

11/10/21 Le Dauphiné – Bons en Chablais: Marcha Azul y Rosa: Las asociaciones sanitarias del municipio se asociaron a la Marcha Azul en favor de las personas mayores y al Octubre Rosa en favor del cáncer de mama.

Otoño de 2021: La Gazette Bonsoise: Informe sobre las actividades en el marco del Octubre Rosa.



SU CALENDARIO
El Primer Congreso Mundial de Enfermedades Raras de la Piel se celebrará en París del 7 al 9 de junio de 2022



www.cutislaxa.org A finales de 2021, **nuestro sitio Internet** había registrado **61.951 visitas** desde su inauguración en 2002. De ellos, solo el 13% ha venido ya.

Bote Leetchi: Se han recaudado 312 euros. Gracias a todos los que han participado.

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 ornavas de Cutis Laxa.

FINANZAS DE LA ASOCIACIÓN:

Recuerde renovar su afiliación y sus donaciones para **el año 2022**. **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 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/>

¡FELIZ AÑO 2022!

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